Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych

Zarys rewalidacji

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Jacek Jarosław Błeszyński

Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych

Zarys rewalidacji

WYDAWNICTWO NAUKOWE
UNIWERSYTETU MIKOŁAJA KOPERNIKA

Toruń 2010

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Recenzenci
Tadeusz Gałkowski
Adam Kołątaj
Mariusz Sacharczuk

Redakcja i korekta
Iwona Wakarecy

Projekt okładki
Tomasz Klejna

© Copyright by Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Mikołaja Kopernika
Toruń 2010

ISBN 978–83–231–2600–3

WYDAWNICTWO NAUKOWE UNIWERSYTETU MIKOŁAJA KOPERNIKA
Redakcja: ul. Gagarina 5, 87–100 Toruń
tel. +48 56 611 42 95, fax +48 56 611 47 05
e-mail: wydawnictwo@umk.pl
Dystrybucja: ul. Reja 25, 87–100 Toruń
tel./fax +48 56 611 42 38, e-mail: books@umk.pl
www.wydawnictwoumk.pl

Wydanie pierwsze

Drukarnia Cyfrowa: ul. Gagarina 5, 87–100 Toruń, tel. +48 56 611 22 15

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Spis treści

Wstęp 9

Rozdział 1
Analiza różnicująca autyzmu i innych głębokich zaburzeń w rozwoju 13

Wprowadzenie 13
1.1. Diagnoza 14
1.2. Diagnoza w autyzmie 20
1.2.1. Diagnoza osób z autyzmem (zarys problemu) 21
1.2.2. Zmiany w podejściu klasyfikacyjnym (na przykładzie klasyfikacji DSM) 22
1.2.3. Wspomaganie osób z autyzmem (zarys problemu) 23
1.3. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej – wprowadzenie do problematyki 24
1.3.1. Optymalizacja w edukacji 25
1.3.2. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej 27
1.3.3. Optymalizacja w pracy z osobą z autyzmem 30
Podsumowanie 33

Rozdział 2
Miejsce terapii pedagogicznej w pedagogice specjalnej – studium terminologiczne 34

Wprowadzenie 34
2.1. Ku unifikacji i precyzyjnemu określeniu terminu 35
2.1.1. Terapia w ujęciu nauk humanistycznych i medycznych 37
2.1.2. Terapia pedagogiczna jako szczególny obszar oddziaływania 40
2.2. Podziały terapii pedagogicznej 41

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 3

Komunikacja – holistyczne modele wspomagania i rozwoju. 44

Wprowadzenie 44
3.1. Podejście teoretyczne 45
3.1.1. Podejście psychoanalityczne 46
3.1.2. Podejście behawioralne 50
3.1.3. Podejście biologiczne 55
3.1.4. Podejście kognitywistyczne (poznawcze) 63
3.2. Fotogramy jako graficzna metoda komunikacji wspomagająca pracę z dzieckiem z głębokimi deficytami rozwojowymi. 65
3.2.1. Trudności w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną 67
3.2.2. Etapy pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną 69
3.2.3. Inne możliwości wykorzystania fotogramów w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną. 70

Rozdział 4

Genetyczne koncepcje etiologii autyzmu
– wprowadzenie do problematyki 77

Rozdział 5

Zespoły, w których występują zaburzenia autystyczne 88

Wprowadzenie 88
5.1. Zespół Landau-Kleffnera 89
5.1.1. Opis zespołu 89
5.1.2. Diagnoza 90
5.1.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem 94
5.1.4. Terapia. 97
5.1.4.1. Terapia farmakologiczna 98
5.1.4.2. Terapia logopedyczna 98
5.1.4.3. Terapia pedagogiczna 99
5.1.4.4. Modyfikacja zachowań 101
5.1.4.5. Terapia rodzinna 102
5.1.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Landau-Kleffnera i autyzmu 103
5.2. Zespół Pradera-Williego (ZPW) 105

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.2.1. Opis zespołu ... 105
5.2.2. Diagnoza ... 105
5.2.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem ... 109
5.2.4. Terapia ... 111
5.2.4.1. Terapia farmakologiczna ... 111
5.2.4.2. Terapia logopedyczna ... 112
5.2.4.3. Terapia pedagogiczna ... 113
5.2.4.4. Modyfikacja zachowań ... 113
5.2.4.5. Terapia rodzinna ... 114
5.2.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Pradera-Williego i autyzmu ... 115
5.3. Zespół Retta (ZR, ZTT, RTS) ... 116
5.3.1. Opis zespołu Retta ... 116
4.3.2. Diagnoza ... 118
5.3.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem ... 120
5.3.4. Terapia ... 122
5.3.4.1. Terapia farmakologiczna ... 122
5.3.4.2. Terapia logopedyczna ... 123
5.3.4.3. Terapia pedagogiczna ... 124
5.3.4.4. Modyfikacja zachowań ... 124
5.3.4.5. Terapia rodzinna ... 125
5.3.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Retta i autyzmu ... 125
5.4. Zespół Williamsa (ZW, Zespół Williamsa-Burena, dylatacja chromosomu 7q11.3, hiperkalcinemia) ... 128
5.4.1. Opis zespołu ... 128
5.4.2. Diagnoza ... 129
5.4.3. Przebieg rozwoju dzieci z zespołem ... 129
5.4.4. Terapia ... 131
5.4.4.1. Terapia farmakologiczna ... 131
5.4.4.2. Terapia logopedyczna ... 132
5.4.4.3. Terapia pedagogiczna ... 133
5.4.4.4. Modyfikacja zachowań ... 134
5.4.4.5. Terapia rodzinna ... 134
5.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Williamsa i autyzmu ... 135
5.5. Zespół Łamliwego Chromosomu X (Kruchego, Krzywego, Fragile X, FRA-X) ... 137
5.5.1. Opis zespołu ... 137

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.5.2. Diagnoza ... 140
5.5.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem ... 142
5.5.4. Terapia ... 144
5.5.4.1. Terapia farmakologiczna ... 145
5.5.4.2. Terapia logopedyczna ... 145
5.5.4.3. Terapia pedagogiczna ... 146
5.5.4.4. Modyfikacja zachowań ... 148
5.5.4.5. Terapia rodzinna ... 148
4.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Łamliwego Chromosomu X i autyzmu ... 149
5.6. Zespół Angelmana ... 151
5.6.1. Opis zespołu ... 151
5.6.2. Diagnoza ... 152
5.6.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem ... 155
5.6.4. Terapia ... 157
5.6.4.1. Terapia farmakologiczna ... 157
5.6.4.2. Terapia logopedyczna ... 158
5.6.4.3. Terapia pedagogiczna ... 160
5.6.4.4. Modyfikacja zachowań ... 160
5.6.4.5. Terapia rodzinna ... 161
5.6.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Angelmana i autyzmu ... 161
5.7. Zespół Aspergera (syndrom Aspergera, ASPG1, ASPG2, ASPG3, ASPG4, ZA – w klasyfikacji DSM-IV 299.80 i ICD-10 F84.5) ... 163
5.7.1. Opis zespołu ... 163
5.7.2. Diagnoza ... 167
5.7.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem ... 169
5.7.4. Terapia ... 173
5.7.4.1. Terapia farmakologiczna ... 173
5.7.4.2. Terapia logopedyczna ... 173
5.7.4.3. Terapia pedagogiczna ... 176
5.7.4.4. Modyfikacja zachowań ... 178
5.7.4.5. Terapia rodzinna ... 182
5.7.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Aspergera i autyzmu ... 183

Podsumowanie ... 185
Bibliografia ... 192

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Wstęp

„Wspomaganie", „wsparcie", „terapia", „leczenie" to terminy powtarzające się w kontakcie z rodzinami z dzieckiem niepełnosprawnym. Podobnie jest z pytaniem: „Jak pomóc, jak wspomóc, aby rozwój był prawidłowy?" To problemy rodziców i terapeutów, którzy zostali powołani do opieki nad dzieckiem oraz do podjęcia szczególnego działania, jakim jest terapia. Dzisiaj wiemy, że nie ma lepszego środowiska wspierającego, opiekujego się i dbającego o jak najlepszy rozwój dziecka niż rodzina. Dzięki niej przekraczane są granice do niedawna uznawane za nieprzekraczalne[1]. Zdefiniowanie pojęć „odmienność" – „nieodmienność" jest ważnym elementem kształtowania się struktur i dojrzewania/przekształcania się społeczeństw i roli rodziny, jaką w nich odgrywa. Dzięki wczesnej interwencji, wsparciu i ukierunkowaniu prowadzonych działań możliwa stała się nie tylko pomoc więszej liczby osób, ale przede wszystkim ukazanie roli i miejsca osób niepełnosprawnych w społeczeństwie. To również szersze spojrzenie na problematykę funkcjonowania rodzin z dziećmi z głębokimi zaburzeniami w rozwoju, które często w rozumieniu społecznym, jak to przedstawił A. Radziewicz-Winnicki (2009, s. 22), potrzebują wsparcia – *auxilium sociale*. Jest to zadanie wymagające podjęcia wielokierunkowych działań, będących wyzwaniem przede wszystkim dla lekarzy (cały system wsparcia medycznego), pedagogów (w szczególności pedagogów specjalnych), psychologów, socjologów oraz wszystkich ludzi pragnących nieść pomoc i wsparcie dzieciom niepełnosprawnym.

[1] Przykładem mogą być osiągnięcia dzieci niepełnosprawnych oraz widoczne zaangażowanie osób niepełnosprawnych w życie społeczne. Na postrzeganie osób niepełnosprawnych wpłynęła między innymi ich twórczość ukazująca odmienność, inność, ale przede wszystkim niedostrzegane, tkwiące w nich możliwości percepcji i organizacji poznawania rzeczywistości.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Koncepcja książki jest konsekwencją przeprowadzonych rozmów, wysłuchanych opinii i uwag, jakie napływają do nas zarówno od rodziców dzieci niepełnosprawnych, jak i od profesjonalistów i pracowników instytucji zajmujących się oświatą i zdrowiem społecznym. Często podkreślano w nich problemy dotyczące czasu postawienia diagnozy, długości procesu działań diagnostycznych i kierunków terapii. Dlatego konieczna wydawała się weryfikacja wiedzy dotyczącej głębokich deficytów w rozwoju oraz jej poszerzenie i usystematyzowanie – zarówno w aspekcie analitycznym, jak i kategorialnym – które pozwolą na szybkie różnicowanie pierwszych niepokojących symptomów, a tym samym pełniejsze i wszechstronne opisanie objawów, które mogą być niewłaściwie interpretowane. Publikacja ta jest zatem weryfikacją dotychczasowej wiedzy na temat zaburzeń kojarzonych z autyzmem, często pierwotnie tak określanych – by z czasem, pod wpływem ujawniających się objawów, dokonywać żmudnej rediagnozy. Ten rozdział badań nie jest jeszcze zamknięty, czego dowodem są najnowsze publikacje dotyczące analiz przyczyn autyzmu na poziomie mitochondriów (C. Giulivi i in. 2010).

W celu przedstawienia komplementarnej wiedzy w książce tej omówiono podstawowe problemy z zakresu terapii i wspomagania rozwoju dzieci i osób niepełnosprawnych, często określanych dodatkowo jako osoby z głębokimi deficytami w rozwoju, oraz opisano działania zmierzające do ustalenia rozwoju dziecka, a szczególnie czynników zaburzających prawidłową diagnozę. Opracowano i przedstawiono istotę stosowanego obecnie terminu „terapia", wskazując wagę jego precyzyjnego i adekwatnego używania w podejmowanych działaniach (szczególnie w celu dookreślenia działań składających się na terapię).

Z pozycji logopedy, terapeuty pragnę ukazać istotę i rolę komunikacji w rozwoju i funkcjonowaniu osób niepełnosprawnych w społeczeństwie, uznając prymarną rolę komunikacji w terapii pedagogicznej. Istotne jest przedstawienie możliwości i ograniczeń, szczególnie w tym pierwszym akcie rozpoczęcia i ukierunkowania terapii na poziomie komunikacji, która staje się wyjściowym kierunkiem do nabywania kompetencji w zakresie mowy i języka, a tym samym wrastania w struktury społeczne. Są to elementy wprowadzające do charakterystyki problemu etiologii autyzmu i głębokich deficytów w rozwoju. Jedną z najbardziej promowanych w ostatnich latach jest teoria etiologii genetycznej i uwarunkowań z tym poglądem związanych. W związku z toczącą się dyskusją nad istotą autyzmu i podobnymi do

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

niego zaburzeniami w rozwoju ważne jest zaprezentowanie najnowszych poglądów i ustosunkowanie się do nich. W tym celu odniosłem się do najnowszych badań nad zespołami: Landau-Kleffnera, Pradera-Williego, Retta (ZR, ZTT, RTS), Williamsa, Łamliwego Chromosomu X (Kruchego, Krzywego, *Frangile X*, FRA-X), Angelmana oraz Aspergera (ZA) w jednorodnym układzie, zapoczątkowanym opisem każdego zespołu, podstawami diagnozy, przebiegiem rozwoju dziecka z zespołem oraz przedstawieniem najczęściej stosowanych terapii w podziale na: farmakologiczną, logopedyczną, pedagogiczną, modyfikacji zachowań oraz rodzinną. Każdy z podrozdziałów kończy się ukazaniem przebiegu zaburzenia/choroby oraz tabelą odróżniającą je od autyzmu. Ten wymiar praktyczny jest szczególnie pomocny w określaniu kierunku podejmowanych działań w dążeniu do uzyskania optymalnych efektów. Szczególnie uzasadnione wydają się próby weryfikowania i krytycznej oceny działań terapeutycznych – czego przykładem jest książka T. Witkowskiego (2009). Należy pamiętać, że terapia może przynieść zarówno poprawę funkcjonowania, jak i stagnację czy regres. To ważny krytyczny nurt, podkreślający odpowiedzialność i wymagania dotyczące kompetencji osób chcących świadomie, profesjonalnie i rzetelnie pomagać i wspierać, dając nadzieję na przywrócenie osób niepełnosprawnych społeczeństwu przede wszystkim poprzez orzecznictwo, w najlepszym rozumieniu słowa „inkluzja".

Pragnieniem moim jest, aby ta książka pomogła w kształtowaniu kierunku podejmowanych rozważań teoretycznych oraz wspierała działania terapeutyczne i uświadamiała ograniczenia, których dzisiaj jeszcze nie jesteśmy w stanie pokonać, ale – jak uczy nas historia – są to wyzwania, które podejmujemy, aby uczyć się w tej inności odkrywać wielki potencjał, jaki kryje się w drugim Człowieku.

Chciałbym podziękować za nieocenione uwagi i ogromną życzliwość prof. Romanowi Ossowskiemu z Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego w Bydgoszczy, prof. Tadeuszowi Gałkowskiemu z Wyższej Szkoły Psychologii Społecznej w Warszawie, prof. Adamowi Kołątajowi i dr. Mariuszowi Sacharczukowi z Polskiej Akademii Nauk za pomoc w przygotowaniu tej książki.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 1

Analiza różnicująca autyzmu i innych głębokich zaburzeń w rozwoju

Wprowadzenie

Obecne tendencje w diagnozie autyzmu skupiają się na odchodzeniu w pierwszej fazie tego procesu od terminu „autyzm", na rzecz umieszczania diagnozy badanego dziecka w systemie klasyfikacyjnym PDD (*Pervasive Developmental Disorders*) i PDD-NOS (*Pervasive Developmental Disorders Non Specific*). Jest to postulowana i, jak się wydaje, bardzo ważna odmiana w diagnostyce, uwarunkowana przede wszystkim dynamicznymi zmianami w rozwoju, jakie napotykamy w wieku poniemowlęcym, przedszkolnym oraz niemożnością postawienia jednoznacznej diagnozy. To często powoduje konieczność dokonywania rediagnoz. Przykładem może być zespół Aspergera, który do 7 roku życia dziecka był najczęściej diagnozowany jako autyzm, a dopiero w wieku szkolnym określany normatywnie – takie podejście ma swoje mankamenty. Niewątpliwie pozwala na rozróżnienie autyzmu wysoko funkcjonującego od zespołu Aspergera, jednak należy pamiętać, że wczesne rozpoznanie pozwala na prawidłową interwencję, a przez to uzyskanie lepszych efektów terapeutycznych (choćby dzięki wyeliminowaniu lub przeciwdziałaniu niepowodzeniom terapeutycznym czy negatywizmowi dziecka z powodu nieadekwatnego oddziaływania).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Innym problemem jest zbyt pochopne diagnozowanie autyzmu, co w konsekwencji prowadzi do podjęcia nieodpowiednich działań terapeutycznych. Dotyczy to szczególnie dzieci, u których sporadycznie stwierdza się zaburzenia autystyczne (jako wynik traumatycznej sytuacji, czasowego czynnika zarówno endo- jak i egzogennego) współwystępujące z innymi zaburzeniami i chorobami. W skrajnych przypadkach niektóre z nich na podstawie zachowań (np. echolalia, która jest jednym z charakterystycznych elementów nabywania umiejętności komunikacyjnych) zostają zakwalifikowane do grupy dzieci z zaburzeniami autystycznymi lub z autyzmem.

Warto zwrócić uwagę na problem unifikacji głębokich zaburzeń rozwojowych ze względu na częstość ich występowania, brak powszechnej dostępności do specjalistycznych ośrodków terapeutycznych lub dobór nie najlepszej metody terapeutycznej przez opiekunów. Brak wczesnej jednoznacznej diagnozy ukierunkowanej na właściwe działania powoduje, że staje się ona diagnozą klasyfikacyjną, często określaną jako instytucjonalna, pozwalająca na ulokowanie badanego w systemie kategorialnym. Ważny jest tu aspekt humanistyczny, który na pierwszym miejscu stawia pomoc, oddziaływanie i wsparcie. Diagnoza, jak podkreślam, weryfikacyjna pozwala na uszczegółowienie i optymalizację podejmowanych działań.

Warunkiem rozpoczęcia efektywnej (nie efektownej), optymalnej terapii jest podjęcie trafnych decyzji oraz zastosowanie odpowiednich technik, które są uwarunkowane zarówno indywidualnymi możliwościami i potrzebami dziecka, jak i możliwościami osób, które się się nim opiekują.

Temu też służy prezentacja możliwości i konieczności szczegółowej weryfikacji diagnostycznej, która ukazuje modele rozwiązań opartych na kompetentnym wsparciu specjalistów i organizacji pozarządowych.

1.1. Diagnoza

Zdefiniowanie problemu diagnozy niesie wiele implikacji teoretycznych. Sam termin, wywodzący się z nauk medycznych, ma również zastosowanie w psychologii, socjologii i pedagogice. Szczególnie w pedagogice toczyły się dyskusje nad potrzebą i zasadnością wprowadzenia tego terminu. Temu zagadnieniu została poświęcona konferencja zorganizowana przez J. Pańczyka w Uniwersytecie Łódzkim. Zaprezentowano tam dwa przeciwstawne podejścia promowane przez profesorów Jana Pańczyka i Władysława Dykcika, poszerzające dotychczasowe spojrzenie na pedagogikę specjalną, a przede wszystkim na podejmowane w niej działania.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Najczęściej diagnozę określa się jako działanie zmierzające do zebrania informacji, weryfikacji i przedstawienia wyniku. W psychologii W. J. Paluchowski określa diagnozowanie jako „proces aktywnego poszukiwania i przetwarzania danych potrzebnych do podjęcia decyzji o działaniu, zmierzających do zmiany aktualnego stanu (położenia) psychospołecznego ludzi" (W. J. Paluchowski, 2001, s. 37). Proces ten staje się, jak wcześniej zauważa autor (W. J. Paluchowski, 2001, s. 13), pierwszym etapem odróżnienia realnego stanu od wizji.

W stosowanym do potrzeb pedagogicznych zakresie terminu (często interdyscyplinarnym, w powiązaniu z podejmowanymi działaniami pedagogicznymi, np. logopedycznymi, socjologicznymi, zooterapii itp.), ważne jest ukazanie przedsięwzięć, podejmowanych działań ukierunkowanych na uzyskanie efektów, co świadczy o praktyczności.

W pedagogice prezentowanych jest kilka podejść do problemu diagnozy. Bronisław Niemierko (2009) w swojej pracy odnosi się do przedstawienia diagnozy edukacyjnej. Podejście to w sposób szczególny wpisuje się w najbardziej powszechne definicje pedagogiki jako nauki zajmującej się problemem wychowania i nauczania (w szerokim ujęciu wychowania, jak u W. Okonia, 1987 i B. Suchodolskiego, 1993) i późniejsze, jako działalności edukacyjnej (w ujęciu B. Milerskiego i B. Śliwerskiego, 2000), czy też wspólne ujęcie procesu nauczania, wychowania i kształcenia (np. u B. Niemierko, 2009).

W pedagogice, a szczególnie w pedagogice specjalnej, konieczne było uszczegółowienie działań podejmowanych przez pedagogów, co w konsekwencji pozwoliło, według koncepcji W. Dykcika (2006a, s. 13), włączyć, poza kształceniem i wychowaniem, również opiekę i terapię jako działania specyficzne dla tej nauki szczegółowej. W takim ujęciu nauczyciel specjalny, pedagog specjalny, staje się w szczególny sposób kreatorem szerszego działania wspierającego rozwój dziecka. W takim też ujęciu terapia pedagogiczna jest nie tylko swoistą interwencją odnoszącą się do osób w normie rozwojowej, ale przede wszystkim formą rewalidacji różnych niepełnosprawności (W. Dykcik, 2006a, s. 34). Powoduje to, że w pedagogice specjalnej szerzej odnosimy się do problemu diagnozy, nie ograniczając się jedynie do wąsko pojmowanych osiągnięć, lecz do szeroko rozumianego rozwoju, np. emocjonalnego, poznawczego. Ma to swoje znaczenie w dokonywaniu oceny działalności placówek edukacyjnych czy osiągnięć egzaminacyjnych uzyskiwanych przez uczniów, jak to ujmuje B. Niemierko (2009), poszerzając o diagnozę

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

rozwoju (określającą poziom rozwoju w stosunku do wieku i możliwości), rediagnozę (weryfikującą dotychczasową diagnozę pod względem merytorycznym albo wynikającą z zachodzących zmian) lub diagnozę specyfikacyjną (dotyczącą np. zdolności lub uzdolnień) itd.

W takim podejściu proponowane jest zastosowanie definicji diagnozy, dostosowanej do potrzeb pedagogiki specjalnej, w której ujęta została kolejność podejmowanych kroków w działaniach diagnostycznych (rys. 1).

Diagnoza pedagogiczna
logiczny wniosek wieńczący serię badań zmierzających do określenia poziomu rozwoju określonych funkcji, zrozumienia zachowania określonej osoby, funkcjonowania grupy lub sytuacji jakiegoś przedsięwzięcia
1. powinna wynikać z dużej liczby zróżnicowanych informacji
2. musi się odnosić do historii badanego oraz do jego związków ze środowiskiem
3. najbardziej prawdopodobną interpretacją będzie ta, która wyjaśni maksimum faktów przy zastosowaniu minimalnej liczby hipotez

Rys. 1. Diagnoza pedagogiczna
Źródło: opracowanie własne, por. N. Sillamy, 1989, s. 53.

Jak wskazuje B. Niemierko (2009, s. 31), ważnym elementem jest optymalizacja diagnozy jako dążenie do uzyskania jak najbardziej rzetelnych wyników, pozwalających na jak najpełniejsze podejmowanie działań wspomagających. Ważnym elementem staje się tu weryfikacja proponowana przez B. Niemierko, czyli unormowanie diagnozy przez uściślenie procedur i zastosowanie standaryzowanych narzędzi pomiaru.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Jedną z propozycji zróżnicowania typów diagnozy, przedstawił S. Ziemski (1973), dzieląc je na 5 kategorii:

1) klasyfikacyjną, inaczej typologiczną – mającą za zadanie przyporządkowanie do określonego typu lub klasy, co pozwala na stworzenie wokół jednej kategorii nozologicznej prototypu i stwarzanie granic tych kategorii;
2) genetyczną, inaczej kazualną – polegającą na analizie dotychczasowych doświadczeń, opartej na wykrywaniu i identyfikowaniu czynników poznawczych, skupiając się na analizie zdobytych doświadczeń, bez podejmowania prognostyki;
3) funkcjonalną, inaczej celu (teleologiczna) – tzn. poszukiwanie, składanie elementów w celu ukazania sensu podejmowanej działalności oraz wpływu tegoż poznania na zmianę postępowania; próby przedstawienia analizy całościowej, wyjaśnienia systemowego, homeostatycznego;
4) fazy rozwoju jako działania zmierzającego do przedstawienia różnic występujących u badanej osoby w stosunku do typowego obrazu w danej fazie (okresie, stadium) rozwojowej; innym działaniem jest wskazanie fazy, w jakiej obecnie znajduje się dana osoba, w odniesieniu do wzorca, z ukazaniem zaburzeń, przyspieszonego rozwoju lub rozwoju nieharmonijnego w odniesieniu do wybranych funkcji;
5) prognostyczną – zmierzającą do określenia osiągnięć, jakie w najbliższym czasie uzyskają badane osoby.

Istotne podejście do diagnozy psychologicznej przedstawiła M. Kościelska, dzieląc ją na:

1) wartościującą – to, co uznawano za zaburzenie, obecnie uznaje się jako inność, która wnosi w życie społeczne nowe wartości;
2) funkcjonalną – nieprawidłowość jest wyjaśniana jako sposób przystosowania, reakcja na czynniki zagrażające, odpowiedź na nie;
3) interakcyjną – jako sygnał trudności w zaspokajaniu potrzeb, komunikat, *krzyk o pomoc*.

W modelu przedstawionym przez J. Brzezińskiego i S. Kowalika (K. Stemplewska–Żakowicz, 2009, s. 31) ukazano odmienne podejście zarówno do samej diagnozy, jak i relacji (od modelu medycznego ku psychospołecznemu), i dokonano zróżnicowania na:

1) diagnozę różnicującą (nozologiczną), wyrastającą z ujęcia medycznego; polega ona na rozpoznawaniu jednostki chorobowej i prognozo-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

waniu jej przebiegu (rokowań) oraz zastosowaniu terapii[2] na podstawie systemu klasyfikacyjnego (ICD lub DSM) opartego na połączeniu podstawowych symptomów w grupy (objawy zespołów);
2) diagnozę funkcjonalną, która pozwala na odniesienie się do funkcjonowania człowieka w wybranym obszarze, polu jego działania, tym samym możliwe jest wniknięcie w mechanizmy i procesy będące podłożem jego zachowania; może być szeroko stosowana w psychologii klinicznej, edukacyjnej, organizacyjnej i pracy;
3) diagnozę interakcyjną, psychospołeczną, czyniącą osobę badaną współuczestnikiem procesu badawczo-diagnostycznego (od bierności do uczynnienia, aktywacji); zgodnie z założeniami proces ten zaczyna się protodiagnozą (wyjaśnienie/określenie/zdefiniowanie problemu badania i ujednolicenie rozumienia i podejścia do problemu), która stanowi wyjście do kolejnych działań zmierzających do modyfikacji sytuacji.

Z wyróżnionych powyżej modeli diagnozy psychologicznej, która jest również szeroko wykorzystywana w działaniach edukacyjnych (psychoedukacyjnych, psychokorekcyjnych), najszersze zastosowanie ma diagnoza różnicująca (z powodów historycznych, szerokiego zastosowania, wykorzystania w procedurach klasyfikacyjnych) oraz coraz częściej funkcjonalna (np. w ośrodkach terapeutycznych) i interakcyjna w pracy z rodziną dziecka z PDD (jako próby dostosowywania, modyfikowania środowiska rodzinnego do prowadzonych działań terapeutycznych z osobą z PDD oraz przeciwdziałania negatywnym czynnikom, jak np. wypalania się sił, ekskluzji, naznaczenia społecznego).

W autyzmie (o czym będzie szerzej w kolejnym podrozdziale) zastosowany podział kwalifikacyjny jest uwarunkowany formą prowadzonych badań i wyróżnia:
1) diagnozę ilościową – opierającą się głównie na międzynarodowych klasyfikacjach DSM i ICD, polegającą na sumowaniu specyficznych zaburzeń występujących w rozwoju badanego dziecka;
2) diagnozę jakościową, która została wprowadzona przez L. Wing i J. Gould, triady autystycznej, ukierunkowaną na indywidualny przebieg i symptomatykę zaburzenia;

[2] Do głównych zarzutów stosowanej diagnostyki różnicującej zaliczyć należy, za K. Stemplewską-Żakowicz, 2009, s. 31, uprzedmiotowianie osoby pacjenta, etykietyzowanie i ekstremalność myślenia o pacjencie (jako odhumanizowanie podejścia do problemów odczuć pacjenta).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

można też wymienić trzeci, pośredni model, tj.

3) diagnozę ilościowo-jakościową, która łączy obie formy diagnostyczne, pozwalając na wykorzystanie wystandaryzowanych technik, pogłębionych wywiadem, obserwacją, rozmową o charakterze subiektywnym.

Diagnoza, poza działaniem weryfikacyjnym, naznaczającym (etykietyzującym), uzyskuje walor praktyczny. W obecnym systemie podejmowanych działań szczególnie dwa modele ukazują preferowane podejścia. Pierwszym z nich jest model przedstawiony przez R. Ossowskiego (1999), określony jako *Struktura diagnozy sytuacyjnej,* który zaleca:

1) poznanie głębokości i zakresu uszkodzeń struktury organizmu oraz rodzaju utrudnień, jakie napotyka osoba niepełnosprawna w regulowaniu stosunków z otoczeniem;
2) opracowanie i realizację programu rehabilitacji mającej na celu usprawnienie uszkodzonych, ale częściowo zachowanych możliwości psychofizycznych osoby, drogą leczenia klinicznego oraz uruchamianie ich;
3) opracowanie i realizację programu rozwoju i usprawniania nienaruszonych przez niepełnosprawność funkcji organizmu w celu wykorzystania ich na zasadzie kompensacji;
4) opracowanie zasad i strategii regulacji przez osobę niepełnosprawną stosunków z otoczeniem, które umożliwiłyby jej funkcjonowanie zawodowe i społeczne w świecie skonstruowanym zgodnie z możliwościami ludzi zdrowych.

Inne podejście prezentuje J. Kostrzewski (2006), który w odniesieniu do osób z niepełnosprawnością intelektualną, przedstawił trzy etapy procesu diagnozy, klasyfikacji i rodzajów współpracy.

Etap pierwszy – określa rodzaj wsparcia.

Wymiar I. Funkcjonowanie intelektualne i umiejętności przystosowawcze.

Niedorozwój umysłowy rozpoznaje się wówczas, gdy:

1) poziom funkcjonowania intelektualnego jest na poziomie od 70 do 75 punktów lub poniżej;
2) istnieją inne odchylenia od normy w zakresie dwóch lub więcej umiejętności przystosowawczych;
3) niedorozwój umysłowy wystąpił przed 18 rokiem życia.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Etap drugi – klasyfikacja i opis.

Poznaj strony silne i słabe i wskaż rodzaj wsparcia, jakiego należy udzielić:

Wymiar II. Sfera psychologiczno-emocjonalna.

Opisz strony silne i słabe biorąc pod uwagę stan psychiczny i emocje.

Wymiar III. Środowisko.

Opisz środowisko, w którym dziecko przebywa oraz podaj optymalne środowisko, które może korzystnie wpłynąć na jego wzrost i rozwój.

Wymiar IV. Stan zdrowia.

Opisz stan zdrowia i podaj przyczynę niedorozwoju.

Etap trzeci – profile i intensywność potrzebnego wsparcia.

Rozpoznaj rodzaj i zakres potrzebnego wsparcia.

Rozpoznaj rodzaj i intensywność wymaganego wsparcia w zakresie każdego z czterech wymiarów:

Wymiar V. Funkcjonowanie intelektualne i umiejętności przystosowawcze.

Wymiar VI. Stan psychologiczny i emocjonalny.

Wymiar VII. Stan zdrowia i etiologia.

Wymiar VIII. Środowisko.

1.2. Diagnoza w autyzmie*

Problem diagnozowania i wspomagania osób z autyzmem, mimo upływu lat jest ciągle aktualny. Istotne wydaje się, uwzględniając brak możliwości uzyskania odpowiedzi na ważne pytania, jasne określenie celu, ku jakiemu winniśmy zmierzać w podejmowanych przez nas działaniach.

W literaturze rodzimej odnajdujemy wiele opracowań ukierunkowanych na rozwój dziecka z autyzmem, choćby nowatorski na ówczesne czasy *Program nauczania przeznaczony dla dzieci autystycznych* (T. Gałkowski, 1995, s. 223–262). W teorii postępowania edukacyjnego i wychowawczego (w ogólnym przedstawieniu problemu pedagogiki), w szczególności w powiązaniu z opieką i terapią w pedagogice specjalnej (W. Dykcik, 2006b, s. 13), konieczne stało się poszerzenie płaszczyzn podejmowanych oddziaływań. Powstaje coraz więcej opracowań, rzec można, technicznych, doty-

* Omówienie problemu zostało zainicjowane w referacie wygłoszonym podczas konferencji naukowej z cyklu *Promocja Polskiej Rehabilitacji*, Poznań 19 kwietnia 2007, PAN.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

czących postępowania korygująco-usprawniającego, np. seria *Jak kierować zachowaniem* (np. V. R. Hall, M. L. Hall, 2000a; V. R. Hall, M. L. Hall, 2000b) lub techniki nauczania E. Schoplera i in. (1995).

Istotny jednak pozostaje cel, do jakiego zmierzamy, jaki chcemy osiągnąć i tu napotykamy rozbieżność pomiędzy diagnozą (określenie potrzeb i możliwości), spodziewanymi rezultatami (wyniki podejmowanych działań), przewidywaniami (probabilistyczne kierunki podejmowanych oddziaływań), roszczeniami (szczególnie środowiska najbliższego dziecka) a możliwościami i ograniczeniami samego dziecka.

1.2.1. Diagnoza osób z autyzmem (zarys problemu)

Diagnostyka różnicująca ma swoje oparcie w praktycznym działaniu, którego celem jest selektywny podział występujących objawów w opisie subiektywnym i obiektywnym, z uwzględnieniem indywidualnego przebiegu oraz współwystępujących objawów innych chorób lub zaburzeń w rozwoju.

Diagnostyka autyzmu ma swoje miejsce w diagnostyce klinicznej jako sformułowanie hipotezy lub celu określenia efektywności wybranej metody. Celem działań diagnostycznych powinno być:

1) opisanie występującego zaburzenia;
2) wyjaśnienie tego zaburzenia jako nieprawidłowości o określonym podłożu, np. psychogennym, społecznym (w tym rodzinnym czy rówieśniczym), medycznym (w tym genetycznym, biologicznym itd.);
3) określenie w genezie wpływu czynników sytuacyjnych lub osobowościowych (S. Pużyński, 1993).

Ogólnie można przyjąć, iż diagnoza jest podstawą podejmowanych działań psychopedagogicznych. Opiera się na hipotezach, które powinny ulegać weryfikacji w kolejnych krokach, więc jest założeniem najbardziej prawdopodobnym. Diagnoza determinuje podejmowane czynności, jest wytyczną procedur (w pozaadministracyjnym podejściu – terapii, oddziaływań) i działań zmierzających do przywrócenia prawidłowego stanu w rozwoju, jego stymulowania lub przeciwdziałania występującym nieprawidłowościom.

W diagnostyce szczegółowej dotyczącej autyzmu podstawowymi ilościowymi kategoriami klasyfikacyjno-diagnostycznymi są: *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń w zachowaniu w ICD-10 – Badawcze kryteria diagnostyczne* (1998) oraz *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-IV* (1994), w których zostały przedstawione w sposób ilościowy cechy

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

określające tę chorobę (zgodnie z ICD – autyzm wczesnodziecięcy) lub zaburzenie w rozwoju (autyzm – zgodnie z DSM).

Poza określeniem specyficznych symptomów omawianego zaburzenia[3] istotne jest wystąpienie pierwszych objawów przed 36 miesiącem życia dziecka. Ważne jest odróżnienie autyzmu, głównie dzięki określeniu etiologii, od innych zaburzeń, takich jak zespół Retta czy dziecięce zaburzenie dezintegracyjne (zespół Hellera).

Uwarunkowania diagnostyki różnicującej w przypadku autyzmu dzielimy ze względu na:

1) kategorię systemu klasyfikacyjnego (możemy tu wymienić ilościowe i jakościowe, ale również uwzględniające specjalizację, np. medyczne (ICD) i psychologiczne (DSM);
2) etiologię (często spotykane podejście, którego zwolennicy wychodzą z założenia, że jeżeli wiemy, co spowodowało to zaburzenie, to nie jest to już autyzm);
3) nasilenie występujących zaburzeń (typowość lub nietypowość zachowań) i czas występowania zachowań (charakteryzujących się w rozwoju zahamowaniem, regresem czy demencją, a w przypadku autyzmu istotny jest okres, w którym zaobserwowano pierwsze zachowania autystyczne);
4) egzogenne i endogenne czynniki mające bezpośredni lub pośredni wpływ na występowanie zaburzeń;
5) **nakładanie** się lub **współwystępowanie** chorób i zaburzeń, których obraz behawioralny może ujawniać się typowymi dla autyzmu symptomami.

1.2.2. Zmiany w podejściu klasyfikacyjnym (na przykładzie klasyfikacji DSM)

Podejście klasyfikacyjne w przypadku autyzmu nie jest jednoznaczne, szczególnie dotyczy to prowadzenia analiz nasilenia występowania obserwowanych symptomów, ich nakładania się, jak również przenikania. Szczegółową analizę zmian zachodzących w klasyfikacjach DSM (od III do IV) wykonała w Polsce E. Pisula (2000). Kolejnym etapem jest zwrócenie uwagi na zmiany (od DSM-IV z 1994 roku do DSM-IV-TR w 2000 roku), a szczególnie

[3] W tej pracy termin „autyzm" został zaliczony do grupy zaburzeń w rozwoju.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

zapowiadane na 2011 rok modyfikacje podejścia w DSM-V, jako kierunku występujących trendów diagnostyczno-klasyfikacyjnych, dotyczących organizacji (podziału zespołów na sześć grup roboczych w zakresie: nazewnictwa, neurofizjologii i genetyki, diagnostyki i zaburzeń w rozwoju, zaburzeń osobowości i relacji społecznych, zaburzeń w rozwoju intelektualnym oraz międzykulturowych). Do zespołu opracowującego owe kryteria zaproszono 23 lipca 2008 roku 27 specjalistów – reprezentantów różnych dziedzin: psychiatrii, klinicystów, opieki nad chorymi oraz pracy socjalnej (jako przedstawicieli rodzin), a w szczególności biologii, genetyki, epidemiologii, statystyki oraz zdrowia publicznego i praw pacjenta. Nowa klasyfikacja będzie charakteryzowała się interdyscyplinarnym podejściem – ponieważ będzie zwracać uwagę na problemy natury medycznej i genetycznej oraz etyki i nauk pokrewnych, które zostaną poszerzone o podejście geriatryczne. Kierunkiem działań będzie polepszenie standaryzacji opisywanych zjawisk, zróżnicowanie opisywanych zaburzeń i chorób (ze szczególnym wskazaniem różnic pomiędzy normą i występującymi odchyleniami), ukazanie szerszego wymiaru, a nie tylko symptomatycznego opisu zjawiska, uwzględnienie związków między procedurami leczenia a standardami ubezpieczenia oraz poddanie dyskusji łączenia niektórych zjawisk (np. pedofilii z homoseksualizmem).

1.2.3. Wspomaganie osób z autyzmem (zarys problemu)

Różne sposoby wspomagania rozwoju osób z autyzmem odnajdujemy w artykułach i publikacjach, które ukazały się w ostatnich latach (np. pod red. D. Danielewicz i E. Pisuli, 2003 czy J. J. Błeszyńskiego, 2009b). Wielosystemowe podejście do pacjenta z różnym nasileniem zaburzenia oraz w różnym wieku powoduje problemy w pracy terapeutycznej z osobą z autyzmem. Istotnym problemem wydaje się umiejscowienie jej oraz rola środowiska, w którym przebywa ta osoba, gdyż błędem jest wyrywanie człowieka z kontekstu środowiskowego. Często obserwowane próby przenoszenia całych modeli terapii, systemów oddziaływań, z reguły kończyły się niepowodzeniem, ponieważ nie uwzględniały szerszego kontekstu społeczno-kulturowo-ekonomicznego. Osoba z autyzmem jest członkiem wspólnoty, co oznacza, iż występuje silna integracja, zarówno na poziomie formalnym (umiejscowienie w systemie opieki zdrowotnej, edukacji, wsparcia itd.), jak również pozaformalnym (np. kontakty rówieśnicze, przyjacielskie itp.). Negowanie praw, oczekiwanie wsparcia społecznego i nadzieje mogą być

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

efektem możliwości i przekonań na styku tych przestrzeni – rodziny i środowiska (węższego i szerszego). Planowanie działań niewątpliwie powinno się opierać na optymalizacji rozwoju osoby z autyzmem, ze szczególnym uwzględnieniem:

1) uwarunkowań indywidualnego rozwoju i przejawianych zaburzeń,
2) uwarunkowań wypływających ze środowiska rodzinnego,
3) odniesienia programów edukacyjnych i założeń terapeutycznych.

1.3. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej – wprowadzenie do problematyki*

Problem osiągania przez uczniów–wychowanków jak najlepszych wyników edukacyjnych jest w pedagogice stałym elementem analiz oceny działań podejmowanych przez nauczycieli i wychowawców. Zajmuje się tym dydaktyka – dział pedagogiki w sposób szczególny związany z analizą przebiegu całego procesu edukacyjnego, zmierzającego do uzyskania celowych, zamierzonych i najbardziej pożądanych efektów. W tym nurcie mieszczą się rozważania nad efektywnością prowadzonego procesu kształcenia, kierunkami wprowadzanych zmian, ale również wysuwający się na czoło problem podmiotowego spojrzenia na występującą współzależność nakreślanych idei i kierunków kształcenia i wychowania w szkolnictwie specjalnym.

Wychodząc od problematyki optymalizacji, możemy jej zdefiniowanie rozpatrywać w różnych ujęciach. W naukach matematycznych jako funkcję[4] (związaną z teorią decyzji), która stanowi podstawę do teorii badań operacyjnych, pozwalającą wyznaczyć metodę i rozwiązanie określonych problemów związanych z podjęciem optymalnych decyzji. W takim ujęciu badania operacyjne stanowią zbiór metod matematycznych i statystycznych, zmierzających do określenia najbardziej prawdopodobniej, właściwej i spodziewanej decyzji.

---

* Rozdział ten powstał na podstawie referatu wygłoszonego podczas Międzynarodowej Konferencji Naukowej pt. *Pedagogika specjalna, koncepcje i rzeczywistość,* która odbyła się w dniach 15–16 września 2008 w Szczecinie.

[4] Funkcja f: $A \rightarrow R$, gdzie elementy zbioru A są liczbami rzeczywistymi. Szukane: element x_0 należący do A taki, że $f(x_0) \geq f(x)$ dla wszystkich x należących do A (maksymalizacja) lub $f(x_0) \leq f(x)$ dla wszystkich x należących do A (minimalizacja) (http://pl.wikipedia.org/wiki/ Optymalizacja_%28matematyka%29–25.03.08).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Poszukując innych źródeł tego terminu, możemy napotkać podejście techniczne, np. optymalizację oprogramowania określaną jako działanie mające na celu poprawę wydajności programu komputerowego, głównie zwiększenie szybkości działania i zmniejszenie wykorzystania przez niego zasobów komputera (http://pl.wikipedia.org/wiki/Optymalizacja_oprogramowania_%28informatyka%29–25.03.08). Istnieją dwa podstawowe sposoby optymalizacji oprogramowania:

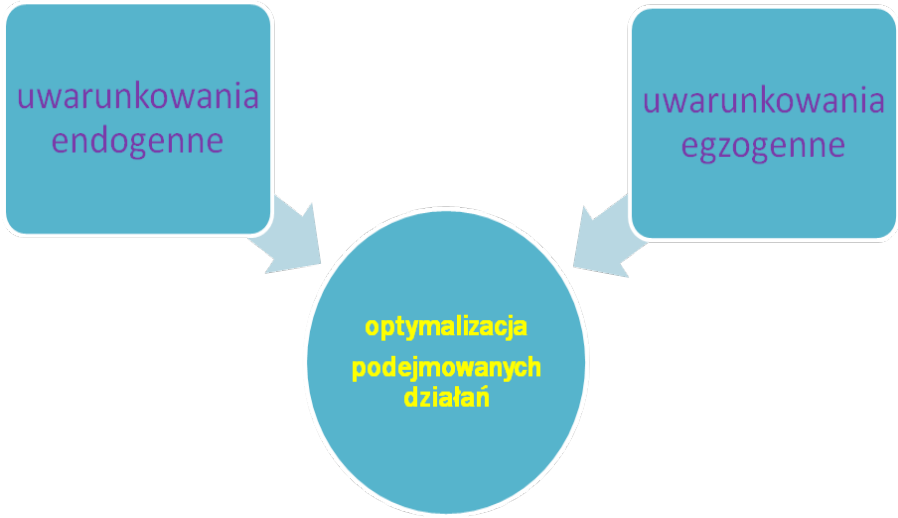
1) optymalizacja algorytmu programu (zmniejszenie jego długości, liczby porównań, uproszczenie działań matematycznych, usunięcie zbędnych pętli itp.),
2) zmiana funkcji użytych w programie na bardziej dopasowane do danego zadania.

Odmienne jest podejście ekonomiczne, przedstawiające optymalizację jako uzyskanie optymalnych (najlepszych) wyników (co możemy odnaleźć w określeniach – optymalizacja planów, optymalizacja handlu, optymalizacja gospodarki narodowej) czy poszukiwanie, z wykorzystywaniem rozwiązań matematycznych, najkorzystniejszych rozwiązań bardziej skomplikowanych zagadnień (*Słownik multimedialny*, 2007).

1.3.1. Optymalizacja w edukacji

W polskim systemie edukacyjnym, szczególnie w pedagogice specjalnej ostatnich lat, optymalizacja może być łączona z terminem *jakość życia*, jako wyjście poza dotychczasowe spojrzenie ograniczające się do uzyskiwanych wyników. Optymalizacja w pedagogice specjalnej to zabezpieczenie prawidłowego rozwoju, pełne wykorzystanie potencjału człowieka, w tym też niepełnosprawnego (D. Szarkowicz, 2007, s. 345), bardziej ukierunkowane na zaspokojenie potrzeb społecznych, a wtórnie, przez ich zaspokojenie, potrzeb indywidualnych. Brakuje tu miejsca styczności i obopólnego wykorzystania występujących po obu stronach (społecznej i indywidualnej) potrzeb i możliwości, które można określić ogólnie jako rozwojowe. Szczególnie widać to w dysproporcjach między stwarzanymi możliwościami i ich ograniczonym wykorzystaniem lub w odwrotnej sytuacji – w dysproporcjach między brakiem możliwości i uzyskiwanymi wynikami (przykładem może być Beethoven, Mozart, Rockefeller i in.; rys. 2).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231



Rys. 2. Optymalizacja w ujęciu indywidualnym
Źródło: opracowanie własne.

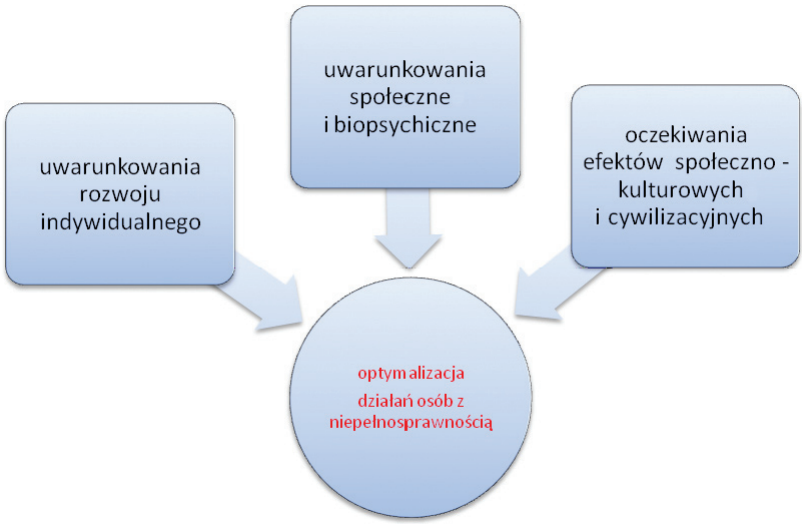
W takim ujęciu optymalizacja jest wytyczną najczęściej zindywidualizowaną i mało sprecyzowaną – określającą optimum możliwości w permanentnym rozwoju człowieka, co wskazywać może na nieskończoność jego rozwoju (np. aż do śmierci), nieprzewidywalność transgresji możliwości tego rozwoju zarówno w jego zakresie, jak i kierunku (rys. 2). Z drugiej strony, może być poszukiwaniem najlepszych (optymalnych) możliwości samokreacji osoby, jako sposobu samorealizacji w społeczeństwie. Przykładem są działania podejmowane w zakresie preorientacji zawodowej jako poszukiwanie preferowanych i indywidualnie określonych predyspozycji.

Skrajnym podejściem może być wdrażanie osoby do wysiłku w ideowym realizowaniu celów określanych jako utylitarne, społeczne – jako wynik nacisku, często ideowo-politycznego, na jednostki. Przykładem takiego optymalizowania działań mogły być zgłaszane czyny społecznie czy bicie rekordów, np. w budownictwie lub wydobyciu węgla, co charakteryzowało system polityczny w dawnych krajach socjalistycznych. Optymalizacja była raczej zewnętrznym naciskiem, wyzwaniem dla osiąganych celów polityczno-gospodarczych, przy jednoczesnym braku zainteresowania indywidualnymi potrzebami, oczekiwaniami i możliwościami człowieka.

Na obecnym poziomie kształtowania teorii oddziaływań i poszukiwania możliwości osiągania rozwiązań społecznych w zakresie realizacji perso-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

nalistycznego modelu rozwoju człowieka, konieczne jest zmodyfikowanie i określenie tego terminu w nowym ujęciu (rys. 3).



Rys. 3. Optymalizacja jako uwarunkowanie społeczne
Źródło: opracowanie własne.

1.3.2. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej

Maria Grzegorzewska ze współpracownikami wspominała o zoptymalizowaniu działań podejmowanych w stosunku do osób upośledzonych, kalekich, niedostosowanych społecznie w celu niesienia im opieki (D. Szarkowicz, 2007, s. 344). Jednak optymalizacja jako termin ma specyficzne znaczenie w edukacji specjalnej. Ze względu na swoje założenie, znajdujemy jego odniesienia w zróżnicowanym podejściu do problemu wspomagania rozwoju osób objętych systemem edukacji specjalnej – w nowym ujęciu, jakie zaprezentowała w polskim piśmiennictwie Z. Sękowska (1998; chociaż to podejście nie znalazło odniesienia w przedstawionej definicji na s. 18 – ograniczającej podejmowane działania wobec osób z niepełnosprawnością). Termin ten charakteryzuje się przede wszystkim ukazaniem nowych perspektyw w podejściu do człowieka jako jednostki o specyficznych potrzebach, o różnych możliwościach psychofizycznych – co pozwoliło na ukazanie pedagogiki specjalnej jako metody pozytywnego wspierania rozwoju. W konsekwencji pozwala to nam jeszcze szerzej spojrzeć na problem, a także na możliwości

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

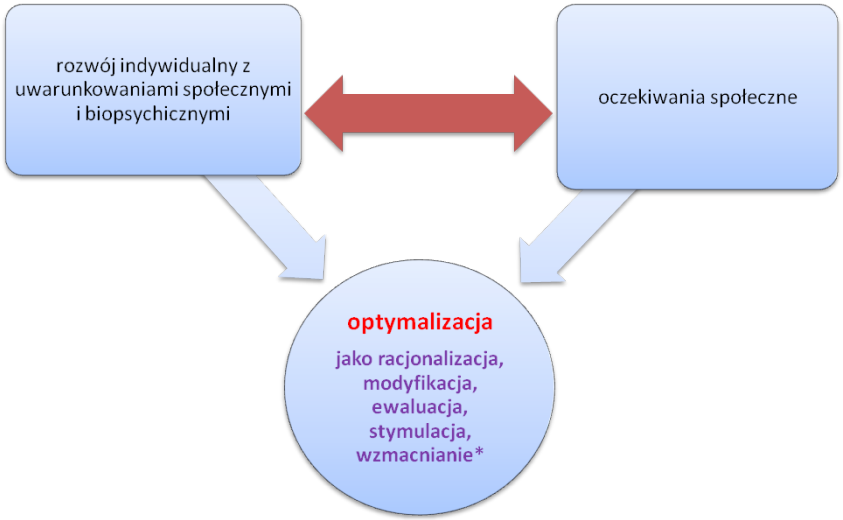
tkwiące w każdym człowieku – poszukiwanie jego potencjalnych, indywidualnych sfer i zakresów rozwoju.

Zróżnicowane podejście do celów wspierania osób niepełnosprawnych pozwala nam na odniesienie się do promowanej przez A. Hulka (1988, s. 11) pedagogiki rewalidacyjnej, której celem jest przywrócenie sprawności lub usprawnienie przygotowujące do samodzielnego radzenia sobie w życiu codziennym. Ortopedagogika przedstawiona przez O. Specka (2005, s. 23–24), to zaspokajanie szczególnych potrzeb edukacyjnych występujących w zakresie nauczania lub wychowania. W ujęciu prezentowanym w pedagogice specjalnej możemy prześledzić przekształcanie terminologii – od proponowanego przez M. Grzegorzewską (O. Lipkowski, 1984, s. 33) wyrównywania braków, przez wszechstronny rozwój i przygotowanie do życia społecznego Z. Sękowskiej (1998, s. 18), do rehabilitacji ludzi niepełnosprawnych czy zmianę podejścia do nich w systemach integracyjnym i inkluzyjnym (A. Krauze, 2004; W. Dykcik, 2005; T. Żółkowska, 2007; J. Błeszyński, 2009), które są kształtowane w procesach ewaluowania zarówno społecznego, ekonomicznego, jak i politycznego.

Zmiana nastawienia do osoby niepełnosprawnej – od charytatywnego, przez włączanie samostanowienia z uwzględnieniem wielokierunkowych determinantów, do zindywidualizowanego (jednak zgodnie z personalistycznym podejściem), ale ukierunkowanego na potrzeby, możliwości kreatywnego współdziałania na przestrzeni indywidualnej (osobniczej) i społecznej, to warunek samorealizacji opartej na indywidualnych potrzebach i możliwościach w odniesieniu do czynnika społecznego. Można uznać, iż jest to wymóg występowania parytetu. Optymalizacja to wprowadzanie jednostki w ustrukturyzowaną sytuację społeczną, a tym samym przede wszystkim umiejscowienie w konkretnym układzie oddziaływania, a nie tylko dążenie do realizacji, tzn.:

1) zaspokajanie potrzeb jednostki, np. usprawnianie, przywracanie samodzielności, zaspokajanie, wyrównywanie, rozwój czy rehabilitację itd. lub
2) potrzeb społeczeństwa np. poprzez unifikację, wyróżnianie potencjalnych zmian (rys. 4).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231


rozwój indywidualny z uwarunkowaniami społecznymi i biopsychicznymi
oczekiwania społeczne
optymalizacja
jako racjonalizacja, modyfikacja, ewaluacja, stymulacja, wzmacnianie*

Rys. 4. Optymalizacja jako współzależność wielu działań ludzi i instytucji wspierania rozwoju osób niepełnosprawnych
Źródło: opracowanie własne.
*Por. W. Dykcik – przedstawienie szerokiego spectrum zakresu i przedmiotu zainteresowań, jak i form postępowania terapeutyczno-wychowawczego w pedagogice specjalnej (2006a, s. 81–88, 51–52, 74–78; por. 2010).

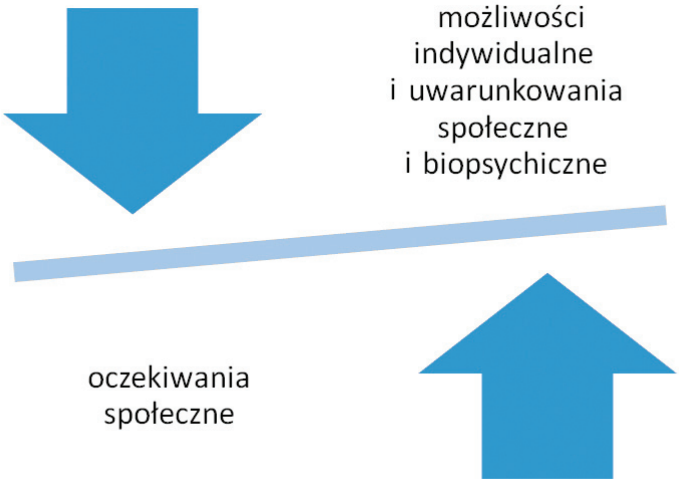
Optymalizacja jest działaniem odchodzącym od narzucania, na rzecz współtworzenia perspektywicznego – mającym na celu wykreowanie sytuacji zabezpieczającej zarówno kierunek podejmowanych działań na poszczególnych etapach rozwojowych, jak i poczucie bezpieczeństwa (nie zawsze musi być ono związane ze stabilizacją), z możliwością dokonywania modyfikacji i zmian w obrębie czynników indywidualnych i społecznych (rys. 5).

Szczególnie istotny w obecnie dynamicznie zmieniającej się sytuacji społeczno-polityczno-ekonomicznej jest humanistyczny (nie tylko humanitarny) wymiar działań prowadzonych wobec osób spoza określonej normy, a także podejmowanie dyskusji dotyczących człowieka i samego człowieczeństwa (szczególnie w ostatnim czasie w odniesieniu do podejścia biologicznego i genetycznego).

Termin „optymalizacja" powinien mieć swoje odniesienie do możliwości umiejscowienia i wykorzystania człowieka w szeroko rozumianym systemie – jako współkreatora, niepowtarzalnego, ale zarazem niezbędnego do trwania i rozwoju społecznego. Warto w tym miejscu wspomnieć o występującej

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

swoistej dychotomii ze współzależnością. Rozwój człowieka, rozwój osobisty staje się uwarunkowaniem rozwoju społecznego – stworzenie przez społeczeństwo możliwości i ich wykorzystanie przez jednostkę staje się wręcz warunkiem/uwarunkowaniem rozwoju społeczeństwa, ludzkości.



Rys. 5. Optymalizacja jako współoddziaływanie systemów
Źródło: opracowanie własne.

Dążenie do optymalizacji w pedagogice specjalnej ma, poza wymiarem ekonomicznym, politycznym i prawnym, przede wszystkim wymiar humanistyczny – etyczny, jako dążenie nie tylko do *wyrównywania szans* czy *integrowania osób*, ale przede wszystkim poszukiwania kierunków wspólnego kształtowania przestrzeni – bez podziałów i naznaczeń, z przeniesieniem spojrzenia na realne lub potencjalne możliwości, a nie ograniczenia, kreatywne poszukiwanie wspólnych kierunków treści i form podejmowanych działań.

Optymalizacja jest zatem kierunkiem myślenia poszukującego wspólnych, najlepszych rozwiązań, zapewniających osiągnięcie celu, jakim jest permanentne wspomaganie rozwoju społecznego człowieka.

1.3.3. Optymalizacja w pracy z osobą z autyzmem

Z założenia optymalizacja powinna w tym wypadku zakładać ewoluowanie, dokonywanie ciągłych zmian wynikających z kontekstów rozwojowych.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Jednak takie podejście ma swoje szersze uwarunkowanie, wiąże się mianowicie z ukazaniem zakresu prowadzonych działań. W tym ujęciu zasadne wydaje się zastosowanie terminu „optymalizacja" w ujęciu systemowym[5] jako najbardziej pożądanego celu podejmowanych działań w odniesieniu do potrzeb i możliwości dziecka z autyzmem. Optymalizacja powinna być w tym przypadku rozważana wielokierunkowo, jako dążenie do osiągnięcia efektów ukierunkowanych na możliwości konkretnej osoby. Jednak efekty te mogą być uwarunkowane lub zdeterminowane przez:

1) możliwości psychofizyczne dziecka z autyzmem (poznawcze, zdrowotne, fizyczne i in.), wydaje się, że powinien to być najważniejszy determinant jako wynik personalistycznego podejścia w pracy terapeutycznej;
2) środowisko opiekuńczo-wychowawcze, w jakim przebywa osoba z autyzmem (aspiracje, ale i coraz częściej zwiększone nakłady finansowe);
3) zinstytucjonalizowane i pozainstytucjonalne formy oddziaływania (zarówno oferowane formy wsparcia i terapii, jak również kompetencje i możliwości w zakresie podejmowanych oddziaływań).

Niezbędne jest określenie potencjału psychofizycznego dziecka oraz ograniczeń tkwiących w czynnikach endogennych i egzogennych, tzn.:

1) możliwości tkwiących w dziecku**,** jego indywidualnych predyspozycji, określanych jako *mocne strony*, które często warunkują (ograniczają lub prawidłowo wykorzystane, wspomagają) rozwój zaburzonych funkcji;
2) zainteresowań, wynikających zarówno z rozwoju, jak i możliwości percepcyjnych (jako przejawu zainteresowania otoczeniem, możliwości wpływu/manipulacji, jak również charakteru poznawczego/penetracji);

---

[5] W *Słowniku języka polskiego* pod red. nauk. M. Szymczaka (2006), **optymalizacja** to: **1.** «uzyskanie optymalnych (najlepszych) wyników», **2.** *ekon.* «matematyczne ustalanie najkorzystniejszych rozwiązań bardziej skomplikowanych zagadnień», Rachunek optymalizacji.

W *Popularnym słowniku wyrazów obcych* (2005), **optymalizacja** to: **1.** «organizowanie jakichś działań, procesów itp. w taki sposób, aby dały jak największe efekty przy jak najmniejszych nakładach», **2.** *ekon.* «poszukiwanie za pomocą metod matematycznych najlepszego ze względu na wybrane kryterium (np. koszt lub zysk) rozwiązania danego zagadnienia gospodarczego, przy uwzględnieniu określonych ograniczeń» ● **optymalizacyjny**<od *optymalizować*.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

3) możliwości nawiązywania kontaktów interpersonalnych niezbędnych w podejmowanych działaniach edukacyjnych i wspomagających rozwój (ukazujących możliwości wykorzystania mowy ekstrawertycznej i introwertycznej – również do podejmowania działań percepcji i oddziaływania na bliższe i szerzej rozumiane środowisko);
4) poczucia bezpieczeństwa i akceptacji jako źródła harmonijnego i systematycznego rozwoju (niezależnie od subiektywnego poczucia oraz poziomu nasilenia tych potrzeb);
5) aktualnego stanu zdrowia i możliwości percepcyjnych (wynikających z indywidualnych predyspozycji psychofizycznych, a szczególnie zdrowotnych – problem ten może dotyczyć zarówno wpływu środowiska, jak i współwystępujących zaburzeń i chorób, które w sposób istotny determinują funkcjonowanie organizmu człowieka).

Odnosząc się do wymienionych powyżej wybranych czynników endogennych, można ukazać optymalizację jako funkcję możliwości i ograniczeń mających bezpośredni i pośredni wpływ na rozwój człowieka.

W tym miejscu należałoby zadać pytanie, czy w działaniach edukacyjnych i terapii nie zapominamy o człowieku. W przypadku dziecka z autyzmem, z którym spotykamy się na początku drogi wspierania go, jest to „wycieczka" w nieznane (na tym etapie nie jesteśmy w stanie rzeczowo określić, w większości przypadków, jego możliwości rozwoju). Co chcemy osiągnąć w rozwoju powierzonego nam dziecka? Jako pedagodzy, terapeuci stajemy się kreatorami zmian, które w znaczący sposób wpływają na całokształt rozwoju osobowości i to, kim w przyszłości będzie nasz podopieczny.

W pracy z osobami z głębokimi deficytami w rozwoju istotne wydaje się ukierunkowanie na:

1) indywidualizację procesu terapeutycznego,
2) dobór adekwatnych terapii,
3) wielokierunkowość podejmowanych działań,
4) wydłużenie oddziaływań o system wsparcia rodzinnego,
5) diagnozę prognostyczną,
6) cel, jakiemu będzie podporządkowany proces terapeutyczny.

Wszystkie te założenia można odnieść do terminu optymalizacji jako:

1) określanie granic podejmowanych działań (w odróżnieniu do przedstawianych w Profilu Psychoedukacyjnym, tzw. obszarów obiecujących) – jako ograniczeń i możliwości;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

2) poszukiwanie indywidualnych predyspozycji rozwojowych (jako konstruktów bazy oddziaływań psychoedukacyjnych, terapeutycznych i wspomagających);
3) ukierunkowanie celu rozwoju (dążenia do określenia przyszłości osoby z autyzmem, jego miejsca jako czynnego uczestnika życia społecznego);
4) personalistyczne ujęcie rozwoju[6] (jako przeciwstawienie się kolektywizmowi i indywidualizacji ukazującej świat wartości, aktywności, otwartości).

Podsumowanie

Działania diagnostyczne i terapeutyczne mają wielokierunkowe cele i zadania. Nie ograniczają się do jednostkowych aktów, a szczególnie w ostatnich latach obserwujemy nakierowanie na permanentność, systemowość i długofalowość prowadzonych działań.

Można stwierdzić, że odejście od administracyjnej, jedynie weryfikującej, klasyfikującej diagnostyki, na rzecz poznania i indywidualnego określenia preferencji i możliwości ucznia, skierowało nas ku podejściu humanistycznemu. Kolejnym krokiem było zweryfikowanie indywidualizmu i zwrócenie się ku personalistycznemu spojrzeniu na problem ucznia, osoby – szczególnie niepełnosprawnej, autystycznej.

To nie tylko przedstawienie założeń i teorii preferencji prowadzonych analiz, ale także zmian dotyczących ukazywania i odnajdywania miejsca osób z autyzmem w środowisku społecznym. Diagnoza, terapia, wspomaganie ich rozwoju nie mogą być odnoszone do doraźnego działania, ale muszą być umiejscowione w szerokim polu perspektywicznego ich funkcjonowania społecznego. Odnajdywanie *mocnych* i *słabych* stron, to ograniczanie się jedynie do stawiania hipotez – optymalizacja będzie miała szerszy aspekt prowadzanego działania. Powinna być świadomym i kompetentnym podejściem do problemów osoby, która musi odnaleźć się w społeczeństwie lub zostać odnaleziona przez społeczeństwo jako wielki dar, wyzwanie i ubogacenie nas wszystkich.

[6] Różne podejścia do samej teorii personalizmu przedstawia np. W. Chudy (1998, s. 63–81).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 2

Miejsce terapii pedagogicznej w pedagogice specjalnej – studium terminologiczne

Wprowadzenie

Termin „terapia" możemy utożsamiać z niesieniem pomocy, wsparcia, jednak podejmowane działania mają swój specyficzny kierunek, zakres i aktywność osoby/osób biorącej/biorących w niej udział. Różnorodność kierunków, podejść oraz interdyscyplinarność tego terminu powoduje jego wieloznaczność, a czasami nawet zaprzeczenie czy antynomię. Konieczne staje się więc wyszczególnienie i uszczegółowienie wspólnych elementów występujących w najszerszej opcji terminu, jakim określamy terapię, a następnie na tej bazie dokonanie uściślenia i odniesienia się do dotychczasowych podziałów w zakresie definiowania i specyfikacji.

Termin „terapia" historycznie wywodzi się z medycyny. Dla Andrew M. Colmana terapia (*therapy*), „to każda forma leczenia za pomocą leków i zabiegów, ogólnie leczenie" (A. M. Colman, 2009, s. 767). Również w najpopularniejszym źródle, jakim jest *Słownik języka polskiego PWN* (2005), termin ten oznacza „przywracanie zdrowia chorym ludziom i zwierzętom za pomocą różnych środków lub zabiegów; kuracja, leczenie". Podano następujące przykłady użycia tego terminu: terapia bodźcowa, tkankowa, wstrząsowa; terapia grupowa, rodzinna; terapia pracą – co wskazuje na poszerzenie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

możliwości zastosowania tego terminu, nie tylko do klasyfikacji medycznej, ale również humanistycznej, szczególnie psychologii i socjologii.

Zwrot „stosować jakąś terapię" synonimicznie jest często zastępowany słowami: leczenie i kuracja – co jest uwarunkowane podejściem teoretycznym oraz dziedziną naukową, w jakiej jest podejmowane rozważanie.

W polskich opracowaniach naukowych termin ten został zdefiniowany w latach siedemdziesiątych przez A. Kargul (1977). Objął on swoim zasięgiem wszelkie działania zmierzające do modyfikacji funkcjonowania podmiotu[7], jaki jest poddawany oddziaływaniu w obrębie nauk humanistycznych, a szczególnie w psychoterapii, socjoterapii, pedagogice – reedukacji, kompensacji czy korekcji (B. Kaja, 1995). Obecne ujęcie problemu wyrasta z nurtu humanistycznego, przede wszystkim psychologicznego i oznacza wszelkie oddziaływania psychologiczne na człowieka, który staje się podmiotem, mające na celu przynieść mu ulgę, złagodzić trudności w radzeniu sobie z własnymi problemami, pomóc w przeżywaniu anomalii myślenia, emocji czy zachowania (L. Grzesiuk, 1994).

2.1. Ku unifikacji i precyzyjnemu określeniu terminu

Można uznać, że terapia jest działaniem do przystosowania jednostki, grupy (w miarę możliwości, potrzeb, celu – które są wynikiem czynników endogennych i egzogennych) do optymalnego funkcjonowania, którego skutkiem będzie samowystarczalność/samostanowienie/samoobsługa oraz uczestnictwo w życiu społecznym. Uszczegółowienie i ukierunkowanie prowadzonych działań zależy od rodzaju prowadzonej terapii, która jest uwarunkowana założeniami teoretycznymi i metodycznymi, występującą niesprawnością/odchyleniem od przyjętej normy, celami indywidualnymi i społecznymi i innymi.

Do podstawowych znamion, jakie charakteryzują i występują w określeniu terminu „terapia" niewątpliwie należy zaliczyć:

1) problem, który jest czynnikiem wprowadzającym dysonans, często określany jako zaburzający homeostazę, jednak odbierany subiek-

[7] „...system działań stosowany nie tylko wobec osób chorych, ale także wobec jednostek o zaburzonym rozwoju lub poszukujących rozwiązań sytuacji trudnych, również w stosunku do osób pozostających w obrębie patologii społecznej, a więc dotkniętych nałogami, pozbawionych wolności, objętych głębszymi wykolejeniami, objawami cech zaawansowanej psychopatii" (A. Kargul, 1977, s. 27).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

tywnie przez poddawanego terapii (zarówno pod względem nasilenia, stopnia, konieczności interwencji itd.), mogący ujawnić się jako objawy wegetatywne, psychiczne, społeczne – najczęściej współwystępujące;
2) interakcję, którą podzielić możemy ze względu na rodzaj działania, tj.: miejsce podmiotu i przedmiotu działania (w zależności od opcji humanistyczno-filozoficznej wyznaczamy miejsce i rolę osób biorących udział w działaniu jako prowadzącą i prowadzonego, współprowadzących i osoby odniesienia), szczególnym przypadkiem może być autoterapia;
3) działanie, które ma swój skonkretyzowany cel (np. jako niesienie pomocy, leczenie, wspomaganie), jest wieloznaczne, wielokierunkowe, przeważnie subiektywnie odbierane;
4) miejsce, które uzależnione jest od możliwości i potrzeby/konieczności jej prowadzenia często, jako wtórne, mniej istotne.

Czynniki uszczegółowiające problem terapii wynikają z podziałów związanych z systemem nauk (przede wszystkim z naukami o człowieku – biologicznymi i humanistycznymi), a także systemów terapeutycznych, ich podziału i wewnętrznych specyfikacjii. Można uznać, iż są to czynniki wtórne, systematyzujące podejmowane działania i ukierunkowujące uzyskiwane efekty. Do tych czynników możemy niewątpliwie zaliczyć:

1) sytuację, w jakiej jest prowadzona terapia – zarówno zewnętrzną, prowadzącego, jak i poddawanego oddziaływaniu;
2) kategorię, umiejscowienie w systemie klasyfikacyjnym, jak również potrzeb i możliwości prowadzonych działań;
3) formy prowadzonej terapii, uwarunkowane zarówno czasem, nasileniem, intensywnością oraz metodyką, np. etapowością.

Wszystkie podejmowane działania, jakie uznajemy za terapeutyczne, mają na celu jedynie uzyskanie pozytywnych efektów w różnych obszarach funkcjonowania. Cele te jednak mogą być sprzeczne ze sobą jako wynik zróżnicowanego podejścia do problemu, teorii itd. Celem będzie zawsze: wyleczenie, polepszenie, usprawnienie, usamodzielnienie, zmniejszenie i ograniczenie czynnika patogennego. Możemy wprowadzić gradację oczekiwanych celów – od eliminacji, poprzez ograniczenie, korekcję do wparcia. Jednak oczekiwane wyniki i uzyskiwane efekty będą odbierane jako subiektywne.

Do czynników warunkujących wprowadzenie terapii należy zaliczyć na pierwszym miejscu czynnik kulturowy (przykładem może być japońskie do-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

świadczenie *terapii Gedatsu*[8]) oraz coraz częściej podnoszony i warunkujący prowadzenie – ekonomiczny (jako wyboru i dostępności terapii, w odniesieniu do np. indywidualnych, zespołowych; psychoanalitycznej, behawioralnej, poznawczej itd.).

Istotnym problemem jest określenie pola znaczeniowego terapii jako działania całkowitego, ukierunkowanego i profesjonalnego. Istotny głos w dyskusji nad problemem rozumienia i używania tego terminu zabrała M. Zaorska (2009), przedstawiając karnawalizację i arlekinizację/błazenadę w procesie wspomagania – terapii.

2.1.1. Terapia w ujęciu nauk humanistycznych i medycznych

Dzięki adaptacji terminu „terapia" w różnych dziedzinach nauk, możliwe było stworzenie specyficznych, wąskich opisów podejmowanych działań, które jednak umocowane są w ogólnej teorii terapii. To specyficzne wprowadzenie terminu do nauk dodatkowo zostało zróżnicowane przez określenie szczegółowych celów, form, założeń i miejsca podejmowanych działań. Obecnie najczęściej terapia stosowana jest poza medycyną i psychologią, w pedagogice, socjologii i logopedii (tab. 1).

W obrębie każdej z dyscyplin naukowych konieczne jest wyszczególnienie podsystemów prowadzonych działań, które będą uwarunkowane celami wyznaczonymi przez występujące zjawisko, wpływając na specjalizację i kierunek działań.

W medycynie podziały najczęściej dotyczą działań związanych ze zdrowiem człowieka – zachowaniem zdrowia, przeciwdziałaniem zewnętrznym i wewnętrznym czynnikom zaburzających prawidłowe funkcjonowanie or-

[8] *Gedatsu terapia* – jedna z form psychoterapii w Japonii wiążąca się z kultem Gedatsu. Polega na samooskarżaniu się, traktowaniu cierpienia jako następstwa niewywiązania się z roli żony, matki, dziecka, przekroczenia wierności, poczucia wdzięczności wobec wszystkich bytów, ludzi i przedmiotów. Wdzięczność należy okazywać również za zło, np. należy dziękować niewiernemu małżonkowi, gdyż dzięki temu zyskuje się okazje do kontroli JA i samokarania. Cierpienie przechodzi na pokolenia, np. grzech seksualny przodka odbija się na potomstwie przez choroby, niepłodność, nieudane małżeństwo, rozwody, impotencję, konkubinat itp. Należy przeprosić bogów, aby odkupić grzech, a następnie się oczyścić, m.in. przez medytację. **G.t.** jest kierowana głównie do kobiet niezbyt pewnych siebie, podkreślających wartość macierzyństwa, roli żony, zob. Z. Lew-Starowicz (1999).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

ganizmu. Specyficzny podział występuje przede wszystkim w naukach medycznych i dotyczy:

1) formy działań, np. farmakologiczne, chemioterapia, chirurgiczne, klimatyczne, dietetyczne, kąpielowe, alternatywne, ziołolecznictwo, fizykoterapia itd.;
2) zakresu działań, np. objawowe, przyczynowe, zachowawcze itd.;
3) nasilenia działań, np. intensywne, spoczynkowe itd.;
4) czasu i intensywności działań, np. incydentalne, krótkotrwałe, szpitalne, paliatywne itd.;
5) typu zajęć, np. psychoterapia zajęciowa, bodźców itd.

Tabela 1. Zróżnicowanie podejść do problemów terapii w ujęciu różnych nauk

Terapia	Medycyna	Psychologia	Socjologia	Pedagogika	Logopedia
Nazwa prowadzonych działań	leczenie	psychoterapia	socjoterapia	terapia pedagogiczna	terapia logopedyczna, terapia mowy
Klasyfikacja	ICD	DSM / ICD	DSM	DSM	DSM / ICD
Cel podejmowanych działań	zdrowie, opieka paliatywna	samostanowienie	społeczeństwo	edukacja, kontakty rówieśnicze	komunikacja, mowa język
Kształcenie	6 lat	5 lat	3 + 2 lata	3 + 2 lata	3 + 2 lata

Źródło: opracowanie własne.

Innym przykładem specyficznego podziału, który charakteryzuje się interdyscyplinarnym przenikaniem jest współwystępowanie teoretycznych, i coraz częściej praktycznych kierunków (np. psychologii i medycyny, ale również pedagogiki, socjologii i logopedii) na zasadzie wzajemnej wymiany. Przykładem może być terapia behawioralna stosowana w psychologii, psychiatrii i w pedagogice (szczególnie specjalnej – w pracy edukacyjnej z dziećmi przejawiającymi głębokie deficyty w rozwoju).

Jeden z podziałów, który ugruntował się w naukach humanistycznych w powiązaniu z działem medycyny – psychiatrią, wynika z nurtu teoretycznego, który determinuje miejsce i formę terapii.

Na przestrzeni ostatnich czterdziestu lat można prześledzić kształtowanie się zróżnicowanego podejścia do terapii. Theodore Millon (1973)

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

podzielił terapie na: biofizyczne, intrapsychiczne, fenomenologiczne i behawioralne. Herbert Goldenberg (1977) natomiast na: psychogenne, socjologiczne, edukacyjne i biologiczne, a A. Grash i D. Kirschenbaun (1980) na: psychoanalityczne, humanistyczne, egzystencjalne, behawioralne. Zgodnie z powyższymi podziałami L. Grzesiuk (2005)[9] dokonała klasyfikacji, poszerzając ją o:

1) psychoanalizę (z ukazaniem podziału w obrębie szkół psychoanalitycznych (klasyczną) Z. Freuda, francuską – J. Lacana, angielską – M. Klein, amerykańską i inne), neopsychoanalizę, psychologię i psychoterapię C. G. Junga,
2) terapię behawioralno-poznawczą,
3) terapię humanistyczno-egzystencjalną,
4) terapię systemową,
5) terapię przypadków,
6) inne szkoły psychoterapeutyczne (transakcyjna – E. Berne'a, Ericsona; neurolingwistyczne programowanie, krzyku pierwotnego – A. Janova, bioenergetyka – A. Lowena, transpersonalna, procesu – A. Mindella oraz podejścia eklektyczne).

Z tego względu możemy wyróżnić terapie, które mogą łączyć się i korelować ze sobą w następującym układzie:

1) zapobiegające – jako prewencja mająca na celu przewidywanie i zmianę występujących czynników w celu niedopuszczenia do powstania nieprawidłowego zjawiska;
2) wspomagające – jako podtrzymanie i ukierunkowanie prawidłowego kierunku rozwoju;
3) korygujące – powodujące zmiany w istotnych obszarach funkcjonowania, dzięki wsparciu elementami zewnętrznymi;
4) eliminujące – jako działania zmierzające do istotnego ograniczania, eliminowania oddziaływania czynnika/-ów wpływających na funkcjonowanie całości, jaką jest człowiek (i jego organizm);
5) modyfikujące – jako zmiana jednego z czynników wpływających na globalne funkcjonowanie organizmu, systemu.

Powstające nowe techniki i metody wsparcia rozwoju i funkcjonowania człowieka wymagają rozszerzenia znaczenia terminu w wyniku współpracy

[9] Wcześniej L. Grzesiuk (1976) podzieliła terpie na: psychoanalityczne, behawioralno-poznawcze, humanistyczno-egzystencjonalne i systemowe.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wielu nauk i subdyscyplin. Przykładem wykorzystywania terminu „terapia", jest wprowadzenie go jako wyznacznika wskazującego istotę podejmowanych działań, np. terapia genowa. Wskazywać może na podsystemy stosowanych oddziaływań i poziom prowadzonych (często interdyscyplinarnych) prac.

2.1.2. Terapia pedagogiczna jako szczególny obszar oddziaływania

W naukach pedagogicznych (szczególnie w pedagogice specjalnej, która przyjmuje szersze rozumienie istoty pedagogiki, jako: nauczanie, wychowywanie, jak również opiekę i terapię – za W. Dykcikiem, 2006c) terapia jest „swoistą interwencją wychowawczą odnoszącą się do osób w normie psychofizycznej oraz społecznej i mającą na celu stworzenie możliwości zindywidualizowanej, dodatkowej pomocy w procesie nauczania, kształcenia i wychowania dla osiągnięcia lub utrzymania prawidłowego przebiegu rozwoju we wszystkich sferach i każdym okresie życia" (W. Dykcik, 2006c). Jest działaniem na pograniczu socjoterapii i psychoterapii, mającym jednoznaczny cel wychowawczy ograniczający się zarówno okresem działania, jak i formą interwencji w zakresie edukacji. W sposób szczególny termin ten odnosi się do dzieci objętych specjalnym programem edukacyjnym – w pedagogice specjalnej, gdzie terapia pedagogiczna ujmowana jako jedna z form rewalidacji[10] różnych upośledzeń, jest działaniem mającym na celu tworzenie i wykorzystanie specjalnych warunków, metod i organizacji pracy pedagogicznej (W. Dykcik, 2006c). Pedagogika specjalna, jako nauka zajmująca się osobami odbiegającymi od normy, jest ze swojego założenia pedagogiką usprawniającą, zmierzającą w podejmowanych działaniach do optymalnego przystosowania jednostki, do odnalezienia przez nią miejsca w społeczeństwie i pełnienia w nim odpowiednich ról; w założeniu jest więc pedagogiką rewalidacyjną. Terapia będzie tu działaniem, które nie może być ograniczane jedynie do edukacji, wychowania, lecz ma na celu przygotowanie dziecka do szerszego wymiaru, jakim jest zarówno bycie, jak i twórcze stanowienie w społeczności. W takim ujęciu terapia pedagogiczna staje się

[10] Jak twierdzi A. Hulek: „podstawowym zadaniem rehabilitacji jest usprawnianie jednostki upośledzonej pod względem fizycznym, umysłowym, psychicznym lub społecznym oraz zapewnienie jej, odpowiednio do jej wieku i możliwości, wykształcenia ogólnego lub zawodowego" (A. Hulek, 1988, s. 11).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

pojęciem interdyscyplinarnym mającym na celu ukazanie holistycznego działania, jakie napotykamy w pedagogice, a w szczególności pedagogice specjalnej. Konieczność współdziałania z różnymi specjalistami (w szczególności lekarzami, technikami, a obecnie coraz częściej informatykami itp.), a także realizowanie zintegrowanych celów rewalidacyjnych, w pełni sankcjonuje używanie terminu „terapia" w pedagogice oraz umożliwia pełniejsze oddanie obrazu podejmowanych działań w tym systemie wspierania. Podejście takie ma szczególne zastosowanie zarówno w przypadku autyzmu, jak i wszystkich głębokich deficytów rozwojowych, które często z racji polietiologii lub nieustalenia przyczyn (jak np. w autyzmie) wymagają wielostronnego wsparcia.

Terapia ujęta została w tej publikacji jako termin szerszy od korekcji, reedukacji, rewalidacji i obejmuje swoim zasięgiem całość specyficznych, zamierzonych oddziaływań, które mają na celu optymalne wspomaganie rozwoju dziecka ze specyficznymi trudnościami.

2.2. Podziały terapii pedagogicznej

Specyficzną formą oddziaływania jest terapia pedagogiczna, której zalążki możemy znaleźć zarówno w pedagogice ogólnej, jak i w szczegółowych jej działach, np. pedagogice wieku dziecięcego, a szczególnie w polskiej myśli pedagogiki specjalnej (w ortopedagogice H. Hanselmana i pedagogice specjalnej zapoczątkowanej w Polsce przez M. Grzegorzewską).

Terapie stosowane w pedagogice można podzielić ze względu na uwarunkowania związane z ich typem i organizacją. Najczęściej podziały te dokonywane są z powodu:

1) czasu – terapia może być krótkoterminowa lub długotrwała;
2) specyfiki postępowania – ogólna, specjalistyczna (jak to ma miejsce w przypadku terapii mózgowego porażenia dziecięcego itp.);
3) nasilenia występowania zaburzenia – monosensoryczna lub polisensoryczna;
4) ogólnego rozwoju – zahamowany, wycofany (dementywny), opóźniony, nieharmonijny, w normie, przyspieszony;
5) liczby osób uczestniczących w zajęciach – indywidualna, grupowa, współuczestnicząca, rodzinna, zespołu;
6) wieku osób – uzależnione możliwościami i potrzebami wynikającymi z rozwoju psychofizycznego osób poddanych terapii;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

7) formy – podtrzymująca lub wspomagająca albo, wg J. Doroszewskiej (1989), odciążeniowa i czynnościowa;
8) inwencji ucznia – dyrektywnej i niedyrektywnej – w tej pracy będzie podstawą analizy wykorzystania metod w terapii dziecka z autyzmem.

Wśród oddziaływań terapeutycznych należy wymienić za O. Lipkowskim (1984, s. 146):

1) rehabilitację – dążenie do przywrócenia utraconej na skutek schorzeń, urazów i itp. sprawności fizycznej, psychicznej i społecznej, droga oddziaływania usprawniającego i terapeutycznego;
2) rewalidację – system wychowania, nauczania i terapii dzieci i młodzieży upośledzonej, np. rewalidacja dzieci głuchych;
3) korekcję.

Wielokierunkowość podejścia do terapii i wspomagania osób niepełnosprawnych jest jednym z istotniejszych problemów podejmowanych w celu zoptymalizowania działań wobec dziecka przejawiającego niepełnosprawność czy trudność w nabywaniu umiejętności. Szczególnie istotne staje się wyznaczenie kierunku prowadzonych terapii w przypadku dziecka przejawiającego głębokie deficyty w rozwoju, m.in. autyzm, gdy nie są określone istotne parametry wyznaczające kierunek terapii, tzn.: jednoznaczna etiologia, przebieg i perspektywy rozwojowe czy precyzyjnie określone objawy (występujące u wszystkich zdiagnozowanych dzieci[11]).

Konsekwencją braku jednoznacznego określenia przede wszystkim etiologii autyzmu (czego nie można ani przecenić, ani odrzucić) jest brak, z jednej strony, opracowanej specyficznej terapii, z drugiej, określonego kanonu oddziaływań terapeutycznych. Prosta zależność etiologia–terapia na obecnym etapie wiedzy nie może być w sposób jednoznaczny zastosowana – jedynie w przypadku określonych grup, które pozwalają na umiejscowienie w polu teoretycznych, często jeszcze niezweryfikowanych konstruktów, modeli wsparcia rozwoju.

Jedynym rozwiązaniem wydaje się poszukiwanie zindywidualizowanych systemów terapii i wspieranie rozwoju osób z autyzmem, które powinny zakładać dostosowanie do występujących parcjalnych i globalnych zaburzeń

[11] W przypadku autyzmu w klasyfikacjach ICD czy DSM wymienione są charakterystyczne zachowania, objawy, które w zależności od nasilenia, indywidualnego przebiegu, uwarunkowań środowiskowych, mogą stanowić kombinację specyficznych, jednostkowych objawów autyzmu w określonym spektrum diagnostyczny.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

w rozwoju odpowiednich form oddziaływań będących z założenia zmiennymi, dostosowanymi do aktualnego stanu rozwoju oraz potrzeb wynikających z programu terapeutycznego, opracowanego na podstawie potrzeb środowiska i możliwości osoby z autyzmem.

Istotne jest dokonanie systemowego określenia pojęcia „terapia", które wydaje się najwłaściwsze w ujęciu W. Dykcika (2006b) w kontekście pedagogiki specjalnej[12]. W przypadku dzieci z autyzmem oraz z innym zaburzeniami rozwojowymi do czynników wpływających na efektywność terapii należy zaliczyć uwarunkowania podejmowanych działań terapeutycznych (Z. Bartkowicz, 1987).

Na tej podbudowie możliwe staje się dokonanie podziału terapii, jakie możemy stosować w usprawnianiu. Wśród wielu propozycji do najbardziej transparentnych należy zaliczyć rozważania L. Grzesiuk (2005) dotyczące psychoterapii ze względu na nurty psychologiczne (za J. C. Czabała, 1997): psychoanalityczne, behawioralno-poznawcze, humanistyczno-egzystencjonalne i systemowe. Przedstawione poniżej rozważania są oparte na podziale teoretycznym nurtów, zaprezentowanym przez T. Millona (1973), uwzględniającym poziomy: **biofizyczny** (poszukujący czynników zaburzeń w nieprawidłowym funkcjonowaniu człowieka w układzie anatomicznym, w tym fizjologicznym czy biochemicznym), **intrapsychiczny** (psychoanalityczne podejście, poszukujące nieświadomych doświadczeń traumatycznych we wczesnym dzieciństwie), **fenomenologiczny** (jako zniekształcenie obrazu własnej osoby i otaczającej go rzeczywistości) i **behawiorystyczny** (jako wynik nieprawidłowych nawyków powstałych w procesie uczenia się).

Poszukiwanie adekwatnego miejsca terapii w systemie działań pedagogicznych wydaje się istotne w dyskusji nad terminologicznym i praktycznym ulokowaniem tego terminu w systemie pedagogiki specjalnej – czy jako „pracy wychowawczej z inicjatywy psychoterapii", jak przedstawił to M. Łobocki (2009), czy też szerszego kontekstu (za W. Dykcikiem, 2006b), jako zindywidualizowanej, dodatkowej pomocy opartej na doświadczenich innych nauk. Cel wynikać będzie z humanistycznych, a więc i pedagogicznych założeń – optymalizacji rozwoju i uspołecznienia poddanych terapii osób.

[12] Terapia to swoista interwencja wychowawcza, odnoszącą się do osób w normie psychofizycznej oraz społecznej i mająca na celu stworzenie możliwości zindywidualizowanej, dodatkowej pomocy w procesie nauczania, kształcenia i wychowania dla osiągnięcia lub utrzymania prawidłowego przebiegu rozwoju we wszystkich sferach i w każdym okresie życia.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 3

Komunikacja – holistyczne modele wspomagania i rozwoju

Wprowadzenie

Systematyka i ukazanie podziałów nabywania umiejętności komunikacyjnych pozostaje nadal elementem niejednorodnego poznania teoretycznego. Przykładem może być publikacja E. Filipiak (1995), w której przedstawiono nabywanie umiejętności komunikacyjnych zdefiniowanych w ujęciu logicznym, socjologicznym i psychologicznym. Józef Porayski-Pomsta (2009) w swojej pracy przedstawił etapy rozwoju mowy, wykorzystując najbardziej popularne systemy klasyfikacyjne Romana Jakobsona, Leona Kaczmarka, Pawła Smoczyńskiego i Marii Zarębiny. Problematyka ta była poruszana w pracach, które można uznać za M. Smoczyńską (1998), za klasyczne dzienniki, począwszy od C. W. Sternów (1907), J. Boudouina de Curtenay (1974), A. Grėgoie'a (1937), W. Leopolda (1939–1949), N. Gvozdeva (1940). Opracowania te jednak odnoszą się do opisu kształtowania komunikacji, mowy i języka u prawidłowo rozwijającego się dziecka, zarówno pod względem fizycznym, psychicznym, jak i społecznym. Wspomniane powyżej opracowania ukazują więc modelowe formy kształtowania się komunikacji werbalnej, słownej, przeważnie pomijając problem komunikacji prymarnej (odnoszącej się jedynie do komunikacji prelingwarnej) oraz komunikacji pozawerbalnej – często będącej podstawą kształtowania się komunikacji, komunikatu,

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wspólnego pola uwagi. Ten problem dotyczy osób ze zdiagnozowanymi głębokimi deficytami w rozwoju, a w szczególności PDD, autyzmem. Podjęcie tego problemu z poziomu zaburzonego rozwoju pozwala na dokonanie analiz związanych z kształtowaniem się umiejętności społecznych, a w szczególności porozumienia, kierunków jej kształtowania się, możliwości wspierania i eliminacji czynników zaburzających oraz tworzenie i modyfikowanie teoretycznych koncepcji rozwoju mowy i języka.

3.1. Podejście teoretyczne

W swoim opisie diagnostycznej klasyfikacji autyzmu wczesnodziecięcego L. Kanner (1943, s. 217–230) rozpoczął dyskusję na temat etiologicznego tła oraz możliwości niesienia pomocy terapeutycznej. W tym przypadku konieczne stało się sprecyzowanie problemu języka oraz ukazanie rozwoju w szerokim aspekcie nabywania umiejętności lingwistycznych i kształtujących się na ich tle umiejętności społecznych w kierunkach:

prymarności języka	język → uspołecznienie,
wtórności języka	język ← uspołecznienie,
równoważności	język = uspołecznienie,
współtworzenia	język ⇆ uspołecznienie[13].

Kierunek przebiegu tego procesu staje się determinantem teoretycznego przedstawienia problemu kształtowania się umiejętności prymarnych w głębokich deficytach rozwojowych, w odniesieniu do funkcjonowania społecznego (pierwotnie biologicznych, zapewniających funkcje życiowe).

Kształtowanie tych umiejętności przedstawiono w wielu konstruktach, które można ukazać w historycznym trendzie definiowania autyzmu i PDD. Pierwsze doniesienia psychoanalitycznej i behawioralnej analizy skupiały się wokół nurtów opartych na przypuszczalnych zachowaniach dziecka z autyzmem, będących podstawą kształtowania programów rehabilitacyj-

[13] Rozumiane jako nachodzenie na siebie i naprzemienne uzupełnienie wiedzy i umiejętności dotyczących języka i funkcjonowania społecznego. Można odnieść tę umiejętność do nieharmonijnego, ale ukierunkowanego nabywania umiejętności w szerszym rozumieniu, np. nabywanie umiejętności wypowiedzi słowa około 12 miesiąca życia związane jest z nabywaniem umiejętności lingwistycznych i społecznych oraz z fizycznym rozwojem – nabywaniem umiejętności pionizacji ciała (nowego układu artykulantów) oraz przemieszczania się z poszerzeniem zainteresowań i możliwości poznawczych otoczenia. Umiejętności komunikacyjne i społeczne mają więc charakter szerszego wymiaru nabywania funkcji.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

nych. W swojej istocie różnią się one wpływem czynników i etiologicznym ukierunkowaniem prowadzonych badań. Na kolejnym etapie uzupełniono informacje o wyniki badań biologicznych i rodzaje czynników wywołujących nieprawidłowy rozwój, co w efekcie prowadziło do kształtowania się zachowań alienacyjnych, wycofujących. Do najbardziej ewoluujących w ostatnich latach należy zaliczyć stanowisko kognitywistyczne, ukazujące wieloaspektowość przedstawionej struktury nabywania umiejętności lingwistycznych i społecznych.

Wszystkie omawiane tu koncepcje, poza poszukiwaniem czynnika warunkującego wystąpienie objawów, nakierowane są na sprawdzenie działań wspomagających rozwój (od eliminacji czynnika zaburzającego) do roli terapii (jako oddziaływania modyfikującego). Dotyczą również problemu wsparcia rodziny w nabywaniu wiedzy przez osoby z głębokimi zaburzeniami w rozwoju mowy.

Wielość podejść etiologiczno-terapeutycznych oraz brak jednolitego, potwierdzającego się we wszystkich przypadkach autyzmu obrazu etiologicznego i objawowego, wskazuje na istotny problem badawczy, związany z komunikacją tych osób i ich funkcjonowaniem w środowisku rodzinnym.

3.1.1. Podejście psychoanalityczne

Najbardziej znane, zgodnie z podziałem dokonanym przez Z. Sokolik (L. Grzesiuk, 2005, s. 50), są: szkoła klasyczna (tzw. wiedeńska, która jest najbardziej utożsamiana z nurtem Z. Freuda), lingwistyczna (tzw. francuska Jacques'a Lacana), relacji z obiektem (tzw. angielska, Melanie Klein) oraz psychologii *ego* (tzw. amerykańska, wchodząca w skład nurtu teorii relacji z obiektem).

Wszystkie powyższe kierunki teoretyczne ujmują mowę, w tym przypadku jej brak lub niedorozwój, jako jeden z symptomów zaburzenia rozwoju ogólnego człowieka, powstały w wyniku blokowania przez określony czynnik, który w trakcie rozwoju może być zmodyfikowany (modyfikacja zachowań opiekuńczych) lub usunięty (separacja od czynnika zaburzającego – np. szkoła ontogeniczna). W tym ujęciu rozwój mowy będzie informacją o prawidłowości toczącego się procesu formowania rozwoju jednostki i kształtowaniu się osobowości.

Ponieważ podstawę nurtu psychoanalitycznego stanowi teoria Z. Freuda, wyniki badań prowadzonych zgodnie z jego ustaleniami opierają się na

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

obserwacji osób leczonych na nerwicę histeryczną (A. Jakubik, 1989, s. 10) i zajmują się genezą tego zaburzenia. Teorię w jej pierwotnym kształcie oparto na sile libidalnej, swoistej energii psychicznej, początkowo seksualnej, następnie ulegającej zmianom. Obecnie psychoanalitycy skłaniają się w kierunku deseksualizacji swych koncepcji. Zygmunt Freud zwracał uwagę na aktywizującą rolę matki w kształtowaniu psychiki dziecka (H. Jaklewicz, 1993, s. 21), która dzięki przenoszeniu siły libido staje się osobą znaczącą, co określono mianem kateksji (A. Jakubik, 1989).

Polskie opracowania teoretyczne trendów psychoanalitycznych przyjmują dwa kierunki genezy autyzmu. Pierwszy to model topograficzny przedstawiony przez T. Gałkowskiego (1984, s. 23–27), drugi zaś to kierunek prezentowany przez H. Jaklewicz (1993, s. 21–24), w którym szczególny nacisk położno na patogenezę lęku i związek dziecka z autyzmem z człowiekiem zaspokajającym jego potrzeby.

Do przedstawicieli topograficznego ujęcia teorii etiologii autyzmu T. Gałkowski zaliczył wielu autorów. Renè A. Spitz opisał genezę powstawania mechanizmów obronnych jako efekt braku ograniczenia struktur regulacyjnych zachowania *ego*, wywołanych patologią opieki sprawowanej przez matkę (osobę znaczącą), tzn. nadopiekuńczością lub jej niedostatkiem. Z kolei A. M. Des Lauries podejmował problem własnej odrębności przy braku umiejętności odróżnienia siebie od innych osób, co uniemożliwia rozwój więzi emocjonalnych z inną osobą. Natomiast w pracach M. Mahler genezy zaburzenia upatrywano w nadopiekuńczym modelu więzi matka–dziecko, co powoduje tzw. psychozę symbiotyczną, charakteryzującą się utożsamianiem się dziecka z osobą matki, co uniemożliwia przejście z pierwszego etapu rozwojowego, zwanego normalnym autyzmem około pierwszego miesiąca życia (brak osobistych doświadczenia dziecka), na wyższe stadia rozwojowe.

Anna Freud utożsamiała autyzm z *lękiem archaicznym*, który jest efektem zbyt wolnego i obarczonego trudnościami rozwoju *ego*, powodującego lęk ograniczający rozwój jednostki. Teoria ta ukazuje i tłumaczy zahamowanie, opóźnienie i regres w rozwoju dziecka z autyzmem.

Gisela Bosch zajmowała się funkcjami poznawczymi, zaburzonymi w procesie komunikowania się. Do omawianych przez nią cech można zaliczyć, między innymi: nieużywanie zaimka osobowego *ja* oraz określanie własności przy użyciu zaimków *mój*, *moje* itp., co jest efektem braku lub niedostatku różnicowania pomiędzy dzieckiem a innymi osobami.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Bruno Bettelheim ukazał autyzm jako *odrzucenie i gniew ze strony rodziców* (T. Gałkowski, 1984, s. 29), co zostanie szerzej opisane w dalszej części pracy. W publikacji S. Garcia przywiązano dużą wagę do kontaktów matki z dzieckiem jako źródła trudności w prawidłowym kształtowaniu się jego osobowości w okresie pomiędzy 6 miesiącem a 3 rokiem życia.

Ujęcie przedstawione przez H. Jaklewicz (1993, s. 21–24) również sięga do bardzo wczesnego etapu rozwoju psychiki dziecka, z którym zostaje utożsamiona istota zaburzenia relacji między dzieckiem z autyzmem a obiektem znaczącym, którym jest matka, pełniąca istotną rolę w okresie wczesnego dzieciństwa.

Margarita Klein podkreślała aktywizującą rolę matki w kształtowaniu psychiki dziecka oraz powstawaniu psychozy w wypadku utraty obiektu miłości lub poczucia bezpieczeństwa.

Frances Tustin i Donald Maltzer jako pierwszy etap rozwoju każdego dziecka przedstawiają okres charakteryzujący się ochroną własnej wrażliwości przed czynnikami nieprzyjaznymi, jakim dla małego dziecka może być tworzone przez matkę złudzenie wszechogarniającej opieki. Takie odczucie w sposób znaczący wpływa na podtrzymanie i rozwijanie symbiotycznego związku z obiektem.

Donald Maltzer przedstawiał autyzm jako mechanizm obronny w związku z przeżywanym przez noworodka *szokiem estetycznym*, wywołanym zerwaniem relacji z obiektem w okresie natalnym, którego przedłużenie powoduje zahamowanie globalnego rozwoju jednostki, utratę więzi.

Ruth Codier Resch poruszyła zagadnienie braku wytworzenia przez dziecko aktywności własnej, gdy inicjatywę przejmuje symbiotyczny partner – w tym przypadku matka – ukazując uwarunkowania zaburzeń więzi z nią, które kształtują się przez wielorakie procesy (biologiczne, psychologiczne itp.).

Najbardziej rozpowszechnione, a zarazem najbardziej kwestionowane są poglądy przedstawiciela nurtu psychoanalitycznego Bruno Bettelheima, twierdzącego, iż autyzm nie jest niczym innym, jak blokadą wymiany informacji pomiędzy jednostką a środowiskiem lub na odwrót. Był jednym z pierwszych badaczy, który uważał, że autyzm nie musi ujawniać się do trzeciego roku życia, ale może wystąpić również w późniejszym okresie rozwojowym człowieka. W swych poglądach wykorzystał doświadczenia wyniesione z obozu hitlerowskiego, opisując tzw. autyzm obozowy (B. Bettelheim, 1972) jako zespół cech przejawiających się w sytuacjach skrajnych,

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

jak nieuchronność, nieprzewidywalność, a zarazem brak możliwości ich ominięcia. Kazimierz Godorowski (1985, s. 104–106), odnosząc się w swojej pracy do teorii B. Bettelheima, przedstawił autyzm obozowy jako uświadomienie sobie przez więźniów nie tylko niemożności zaradzenia złu, ale nawet tego, że samo okazywanie prawdziwych uczuć i chęć pomocy może grozić poważnymi konsekwencjami. Powodowało to zamykanie się w sobie i wykazywanie pozornej obojętności na to, co się wokół działo. Takie zachowanie występowało zarówno wobec funkcjonariuszy obozowych, jak i współwięźniów.

Te spostrzeżenia B. Bettelheima miały znaczący wpływ na teoretyczne ujęcie problemu autyzmu jako zaburzenia. Wanda Terlecka (1994), odnosząc się do teorii B. Bettelheima, wskazywała, iż zaburzenie to jest wynikiem braku doświadczeń, których dziecko nie zdobyło ze względu na występujące przeszkody, małą skuteczność albo zerwanie więzi pomiędzy jego indywidualnymi motywami a aktem działania. Zgodnie z tymi implikacjami można wnioskować, że geneza autyzmu wynika z zablokowania aktywności w okresie pierwszego półrocza życia dziecka, braku efektywnego nawiązania kontaktu z opiekunami i innymi osobami dorosłymi do ósmego miesiąca życia, braku fizycznych lub psychicznych prób panowania dziecka nad otaczającym go światem w wieku od 18 do 24 miesiąca życia. Konsekwencją nieprawidłowego przejścia poszczególnych etapów rozwojowych dziecka jest wycofywanie się w fantazjowanie oraz mutyzm. Wanda Terlecka wspominała również o terapii, jaką powinny być objęte dzieci zaburzone w ten sposób. Należy im zabezpieczyć swobodną możliwość działania, zaspokajać na odpowiednim poziomie ich potrzeby oraz zapewnić wchodzenie i pozostawanie w uczuciowych więziach z innymi ludźmi. W przypadkach, gdy uwidaczniał się u dziecka autyzm, a dom rodzinny nie gwarantował odpowiednich warunków rozwojowych, zdaniem B. Bettelheima (1972) należało izolować dziecko od traumatyzującej sytuacji, w tym wypadku rodziny, i stworzyć rekompensujące warunki we wspólnotach, w których dziecko mogło być poddane psychoanalitycznym oddziaływaniom terapeutycznym. Za taki ośrodek uznano działającą w Stanach Zjednoczonych Szkołę Ontogeniczną – *University of Chicago w San Shank* (W. Terlecka, 1994, s. 40), do której z założenia przyjmowano dzieci od szóstego roku życia, w praktyce jednak można było oddać do zakładu dziecko od czterech i pół lat. Program szkoły zakładał nawiązanie bezpośredniej bliskości emocjonalnej, jaką można uzyskać poprzez współczujące zrozumienie wszystkich przejawów

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

poznawczych każdego dziecka, a więc poznania czynników powodujących u niego zaburzenie oraz określenie jego genezy (B. Bettelheim, 1991, s. 25). Ponieważ środowisko dzieci uznano za patogenne, działaniami terapeutycznymi obejmowano również rodziców jako sprawców autyzmu. Teoria ta była podstawą wielu kontrowersyjnych twierdzeń, ponieważ w sposób jednoznaczny winiła matki, które ze względu na niewłaściwe nawiązanie kontaktu ze swoim dzieckiem, uważane były za przyczynę występowania u niego autyzmu. Alan Brauner opisał przypadki cierpienia rodziców dzieci z autyzmem na skutek poczucia winy, jaką ich obarczano. Liczne badania, a także istnienie rodzin wielodzietnych, w których występował tylko jeden przypadek autyzmu, podważają rzetelność teorii B. Bettelheima. Istotne jednak w tej teorii było zwrócenie uwagi na jednego z rodziców, któremu wyznaczono rolę „partnera we wspólnych z personelem wychowawczych działaniach" (T. Gałkowski, 1980, s. 34). W takim wypadku blokowanie rozwoju dziecka było wynikiem środowiskowego oddziaływania, spowodowanego traumatyzującymi warunkami, uniemożliwiającymi prawidłowy rozwój podstawowych umiejętności w nawiązywaniu komunikacji ze światem zewnętrznym. Wyłączanie się dziecka – wyalienowanie z otaczającego go środowiska jest reakcją obronną, mającą zapobiec negatywnym formom oddziaływania, oraz odpowiedzią na lęk spowodowany powstaniem sytuacji patologicznej w więzi z obiektem znaczącym.

3.1.2. Podejście behawioralne

Odmienne od psychoanalitycznego podejście w dziedzinie kształtowania się mowy prezentuje nurt behawioralny, w którym nabywanie tej umiejętności traktuje się jako element zachowania. Mowa jest składnikiem czynności organizmu, który ulega wzmacnianiu i przy współdziałaniu otoczenia społecznego lub samopoznaniu (*self-reinforcement*) staje się umiejętnością wykreowaną. Tak więc uczenie się i rozwój mowy oparte są na mechanizmie sprawczym, mogą kształtować się w wyniku przypadkowego lub celowego wzmocnienia określonego zachowania. Nabywanie umiejętności mowy i komunikacji jest procesem modelowania zachowania dziecka w wyniku obserwowania zachowań osób znaczących (L. Grzesiuk, 2005, s. 34–35). Ujęcie behawioralne tego zagadnienia cechuje dwuczynnikowe podejście do wzmocnienia danej czynności lub jej wygaszanie. Dotyczy to nabywania umiejętności, które w ukształtowanych przez społeczeństwo sytuacjach

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

ulegają pewnym przekształceniom poprzez stymulowanie generalizujące. Dziecko zdobywa więc umiejętności na podstawie stymulatywnych procedur realizowanych pod kontrolą społeczną. Ich zadaniem jest sukcesywne zbliżanie do uznanej w danym społeczeństwie normy rozwojowej przez stopniowanie trudności. W nabywaniu przez dziecko umiejętności ważną rolę odgrywa przechodzenie od rzeczowego, przez gestowy, do symbolicznego stosowania systemu nagród i kar. Patologia następuje wówczas, gdy system ten w sposób nieadekwatny jest stosowany w procesie uczenia lub kiedy dziecko nie jest w ogóle stymulowane, jeżeli rola rodziców i społeczeństwa jest pasywna.

Behawioralne podejście umożliwia opis bodźca i reakcji (J. B. Watson, 1990, s. 365–376), gdzie reakcja jest fizjologicznym lub psychologicznym odreagowaniem na bodziec. Zachowania werbalne w tym ujęciu są odpowiedzią na działanie bodźców środowiskowych (B. F. Skinner, 1957). Słowo jest zatem reakcją na nadchodzące ze środowiska sygnały, przez co zachowania werbalne stają się wynikiem zaistniałych sytuacji. Podejście prezentowane przez Burrhusa Frederica Skinnera (1957) ujmuje wypowiedź dziecka jako zachowanie wokalizacyjne, które ujawnia się pod wpływem stymulacji społecznej. Stymulacja ta wprowadza dziecko w sposób usystematyzowany i stopniowy do użycia trudniejszych form wokalizacyjnych typu fraz, struktur i sentencji. Nauka syntaktycznej struktury wydłuża proces uczenia się mowy. Rolą rodziców jest stymulowanie procesu rozwoju mowy dziecka, celem opanowania przez nie struktur syntaktycznych, fonacyjnych, fleksyjnych i innych. Dzięki opiekunom dziecko może nabywać umiejętności w sposób stopniowy przez naśladowanie zachowań oraz poddaniu się sukcesywnemu procesowi stymulacji. W wyniku tych działań zbliża się ono do norm wokalnego systemu porozumiewania się, do pełnego naśladowania wzorca – osoby dorosłej. Istotnym problemem jest proces wolicjonalności, kiedy dziecko zdaje sobie sprawę z wagi nabywania tej umiejętności, możliwości wykorzystywania werbalnego komunikatu dla zaspokajania swoich potrzeb. Tak więc rola dziecka w modelu nabywania umiejętności komunikacyjnych jest poniekąd pasywna, odbywa się przy zastosowaniu systemu kary i nagrody. Cały proces operacyjny w systemie nabywania mowy jest uzależniony od stosowanych wzmocnień.

Do najbardziej znanych modeli behawioralnych, przedstawiających proces opanowania mowy, należy model A. W. Staatsa i C. K. Staatsa, wielorepertuarowego kreowania umiejętności. Tworzy się on dzięki powiązaniom

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

emocjonalnym. Autorzy zaobserwowali, iż umiejętność tworzenia dźwięku kształtuje się przez warunkowanie klasyczne, natomiast emocjonalność wypowiedzi nabywana jest przez warunkowanie instrumentalne.

Chociaż nadal nie otrzymujemy odpowiedzi na pytanie, jak dziecko rozwija mowę społeczną oraz jak zapoznaje się ze strukturami języka, to jednak jest to jeden z istotnych modeli omawiających proces nabywania umiejętności i kreowania go w przypadku zaburzenia. Na podkreślenie zasługuje tu rola opiekunów – rodziców, którzy nie zawsze w sposób świadomy mieli zamiar uczyć swoje dzieci gramatyki (D. Slobin, 1979, s. 294–297). Początkowo wydawane dźwięki są wynikiem wyrażania pierwotnych potrzeb fizjologicznych dziecka, takich jak głód, którego zaspokojenie będzie wzmocnieniem – satysfakcją. Na tej podstawie kształtuje się umiejętność wydawania dźwięków, które w 5–7 miesiącu życia mają charakter *paplania*, będącego zamierzonym naśladowaniem mowy osób dorosłych, które przez stały kontakt inicjują ciągłe doskonalenie umiejętności naśladowania dźwięków przez dziecko (A. W. Staats, C. K. Staats, 1974). W tym okresie obserwujemy wzmacniającą funkcję oddziaływania rodzicielskiego. Gdy dziecko zaczyna nabywać umiejętności i poszerzać je, wówczas w sposób intuicyjny zwiększamy nasze wymagania w dziedzinie fonologii i fonetyki, których nabywanie, jak zaznaczono wcześniej, odbywa się na zasadzie warunkowania klasycznego (A. W. Staats, C. K. Staats, 1974, s. 642). Rozwój mowy w następnych etapach pozwala dziecku szerzej, choć nadal bez pełnej świadomości, łączyć sensoryczne doznania z funkcjonalnym charakterem danego przedmiotu. Dzięki temu poszerza ono swój zakres leksykalny z umiejętnością jego zastosowania. Prowadzona z dzieckiem rozmowa umożliwia mu zdobywanie nowych umiejętności w dziedzinie tworzenia sentencji słownych, choć niekoniecznie musi to być proces wyprzedzający myślenie. Uczenie się mowy jest zatem rozwojem repertuaru odpowiedzi, jakie przez stymulacje społeczne wytwarza dziecko od pierwszych miesięcy życia. Impuls kierowany z otoczenia do dziecka jest decydujący w globalnym kształtowaniu jego repertuaru słownego. Następuje pobudzanie chęci osiągania takich umiejętności, które w odpowiedniej korelacji wiekowej będą adekwatne do możliwości wiekowych, percepcyjnych i intelektualnych dziecka. W wyniku interwencji i kontrolowania następuje proces generowania i weryfikowania umiejętności. Środowisko formułujące odpowiednie impulsy odpowiedzialne jest w istotnym stopniu za formę, zakres i intensywność prowadzonych działań, które w odróżnieniu od dotychczasowych pojęć nauczania, mogą

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

opierać się na słowie, a także mogą być wzmacniane symbolami, ilustracjami i sytuacjami (J. M. Costello, 1982, s. 284–287). Aby uzyskać zadowalające wyniki w zdobywaniu przez dziecko umiejętności werbalnych, nieodzowny jest profesjonalizm przekaźnictwa, odpowiednia liczba egzemplifikacji, sytuacji naturalnych oraz uczenie selekcyjności. Najistotniejsze w tym procesie jest nauczenie umiejętności naśladowania jako odwzorowywania, do którego potrzebne jest pozytywne nastawienie dziecka, dobór właściwej motywacji oraz odpowiednie stymulowanie.

W ramach czynności terapeutycznych, niezależnie od rodzaju zaburzenia, wyodrębniono cztery fazy (L. Grzesiuk, 1994, s. 36–40):

1) diagnostyczną – polegającą na weryfikacji sytuacji, w jakich powstaje dany nawyk oraz określeniu poziomu motywacji;
2) wzbudzenia motywacji – obejmującą nawiązanie kontaktu terapeutycznego oraz określenie oczekiwanych zmian w wyniku psychoterapii;
3) zastosowania określonej procedury terapeutycznej, opierającej się na sposobach uczenia się, czyli warunkowania klasycznego, sprawczego i modelowania;
4) utrwalenia zmian powstałych pod wpływem psychoterapii – z poszanowaniem autonomii pacjenta, w powiązaniu z próbami samodzielnego modyfikowania nawyków

Według J. Kozłowskiego (2005, s. 112–113) interwencja behawioralna, którą przedstawił, uwarunkowana jest od sytuacji (w jakich najczęściej występuje zachowanie), możliwości oddziaływania, wpływu osobowego i środowiskowego (motywacja) oraz środowiska (czynnika modyfikującego). Wśród koncepcji terapii nurtu behawioralnego J. Rakowska (2005, s. 136–142) wymieniła: modyfikacje zachowań, systematyczną desensytyzację, trening aktywności, terapię implozyjną, awersyjną, trening umiejętności oraz techniki samoinstruowania i trening umiejętności wychowawczych wykorzystywanych w edukacji.

Do jednej z najbardziej rozpowszechnionych behawioralnych metod terapeutycznych, którą opracowano również z myślą o prowadzeniu terapii dziecka z autyzmem, jest metoda O. I. Lovaasa (1993), który zwrócił szczególną uwagę na generalizowanie wyuczonych zachowań przy współpracy z rodzicami w środowisku dziecku najbliższym, czyli domu rodzinnym. Sam proces terapeutyczny, który wcześniej traktowany był jako interwencja (o charakterze medycznym), został ukierunkowany w środowisku do-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

mowym, rodzinnym, na nauczanie pojedynczych zachowań, niekoniecznie utożsamianych z poszczególnymi kategoriami diagnostycznymi. Na istotną uwagę zasługuje permanentność i globalność zaprogramowanego działania terapeutycznego (O. I. Lovaas, 1993, s. 13). W tej terapii rodzice stają się nauczycielami, a działanie terapeutyczne jest poszerzone o naturalne środowisko, w którym dziecko zdobywa wiedzę i umiejętności niezbędne do prawidłowego funkcjonowania w środowisku rodzinnym i szerszym – lokalnym. W trakcie terapii wyeliminowany zostaje tzw. problem wypalania się sił podczas prowadzonych przez rodziców działań, gdyż nie są osamotnieni, a terapeuci wspomagają cały proces, starając się go optymalizować. Takie podejście kształtuje pozytywne nastawienie rodziców do terapii i umożliwia w zobiektywizowany sposób obserwowanie postępów.

Program O. I. Lovaasa jest jedną z pierwszych metod terapeutycznych, która zrywa z instytucjonalną formą opieki i terapii dziecka z autyzmem. Następuje umiejscowienie procesu w warunkach środowiska rodzinnego, gdzie rodzice stają się terapeutami i są jedynie wspomagani w działaniach przez profesjonalistów. Terapia ta przysposabia dziecko do wymagań, jakie stawia mu najbliższe otoczenie, a zachowania są weryfikowane przez w miarę homogeniczne grono i w miarę homeostatycznych warunkach. W tym układzie rodzice są odpowiedzialni za cały kompleks wzmocnień oraz efektywne wdrażanie programu w praktycznym oddziaływaniu terapeutycznym, a poza tym stale mogą liczyć na pomoc specjalistów.

Inną metodą behawioralną, rozpowszechnianą również w Polsce, jest technika TEACCH (*Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children*) (E. Schopler, M. Lansing, L. Waters, 1994, s. 7–9), która także opiera się na interwencjach przy pomocy najbliższego środowiska rodzinnego i lokalnego. W skład oddziaływań wprowadzono wzmocnienie pozytywne, czyli nagrody (konkretna, społeczna, w postaci żetonów i poczucie własnej kompetencji) oraz kary (łagodne środki restrykcyjne, *time-out*, społeczna dezaprobata, hiperkorekcja, pozbawienie posiłku, kara fizyczna, techniki bardziej restrykcyjne: izolacja, wygaszanie, stymulowanie przez bodźce awersyjne, farmakoterapia) (E. Schopler, R. J. Reichler, M. Lansing, 1995, s. 104–111). Cały system terapii oparty jest na środowisku lokalnym i ma na celu wprowadzenie w to środowisko osoby z autyzmem (G. B. Mesibow, 1994).

W obydwu prezentowanych metodach rewalidacyjnych, zarówno O. I. Lovaasa, jak i E. Schoplera, rodzice pełnią najistotniejszą funkcję, a środowisko

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

rodzinne jest wykorzystywane w programowaniu oraz prowadzeniu terapii. Rodzina staje się najbardziej efektywnym elementem oddziaływania terapeutycznego. Formowanie komunikacji i nawiązanie kontaktu są działaniami mającymi istotne znaczenie w generowaniu umiejętności społecznych, które rozwijają się zgodnie z harmonijnym rozwojem jednostki.

Wiele innych podejść behawioralnych prezentuje w swojej pracy C. Maurice (2002), ukazując istotę różnic w odniesieniu do pacjenta, a przede wszystkim zakresu stosowania bodźcowania.

3.1.3. Podejście biologiczne

Do najbardziej aktywnych placówek na świecie, zajmujących się badaniami nad organicznymi przyczynami zaburzeń dzieci z autyzmem, należy Instytut Badań nad Autyzmem w San Diego, założony przez dr. B. Rimlanda. Znajduje się w nim światowe centrum rejestrujące przypadki autyzmu u dzieci, w którym dokonuje się wstępnej diagnozy na podstawie oceny nasilenia najbardziej charakterystycznych cech tego zaburzenia. Prowadzone badania oraz zgromadzony materiał pozwalają na:

1) rejestrację wykrytych zaburzeń, ich umiejscawianie, charakterystykę populacji i opis;
2) zastosowanie odpowiednich metod leczenia i terapii w celu eliminacji lub ograniczenia zaburzeń przez dobór i dawkowanie odpowiednich środków farmakologicznych wraz z oceną ich efektywności.

Obecnie są prowadzone badania mające na celu określenie etiologii poszczególnych zaburzeń w autyzmie. Wyniki badań medycznych i analizy porównawcze nie przyniosły jednak do tej pory jednoznacznej odpowiedzi. U większości dzieci z autyzmem występuje wiele różnych objawów, są one jednak niejednorodne pod względem występowania, liczby i nasilenia. Do badań, które szczególnie zainteresowały naukowców pracujących nad autyzmem, zaliczyć należy analizę budowy mózgu i układu nerwowego, zaburzeń hormonalnych, enzymatycznych i genetycznych, a ostatnio zwrócono szczególną uwagę na alergie.

Autyzm, z racji specyfiki zaburzeń utożsamianych ze sferą psychiczną, od samego początku był przez badaczy wiązany z funkcjonowaniem mózgu. Singh i jego współpracownicy (1993, s. 4) sugerowali, że związany jest z patologicznym funkcjonowaniem pnia mózgu, co może być spowodowane wadliwym tworzeniem się mieliny w mózgu i rdzeniu kręgowym. Zauważo-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

no, iż autyzm u dzieci występuje w czterech przypadkach na sześć. Również A. Klin (1993) w pniu mózgu lokalizuje przyczynę zaburzenia o charakterze autyzmu. Analizując reakcję pnia mózgu na bodźce słuchowe (*Auditory Brainstem Response Test*), zauważył, iż na 170 badanych osób z autyzmem u 56–78 występowały specyficzne kłopoty z odbiorem dźwięków. Badania prowadzone w Irlandii (R. J. McCelland i in., 1992, s. 659–663) również wykazały niski potencjał słuchowy pnia mózgu u dzieci z autyzmem, co powiązano z anomaliami procesu mielinizacji. Takie ustalenia mogłyby tłumaczyć przypadki epilepsji jako przejaw niskiego poziomu dojrzałości układu nerwowego dzieci z autyzmem – co jednak w najnowszej literaturze nie znalazło potwierdzenia.

Japończycy zwrócili uwagę (T. Hashimoto i in., 1992, s. 94–97), że pień mózgu odpowiada za przekaźnictwo wielu impulsów z rdzenia kręgowego i nerwów czaszkowych do mózgu oraz za czynności wegetatywne typu oddech, rytm serca, ciśnienie krwi i całą sferę związaną z koncentracją uwagi. T. Hashimoto i jego współpracownicy sugerują, iż zaburzenia w pniu mózgu mogą być powiązane z innymi jego obszarami, np. móżdżkiem. Również z móżdżkiem powiązany jest zespół Łamliwego Chromosomu X, który powoduje odwrotne ułożenie płata robaczkowego w móżdżku. Występuje on jednak tylko w niektórych przypadkach autyzmu (ok. 10%), diagnozowany jest również w innych jednostkach chorobowych (J. Błeszyński, 1994a, s. 175–183).

Najnowsze badania lokują etiologię autyzmu w duplikujących się regionach q11 i q13 w 15 chromosomie, który odpowiedzialny jest za występowanie epilepsji, nadpobudliwości i zaburzeń motoryki (P. Baker i in., 1994, s. 529–535) .

Dane opublikowane przez N. Simona (1990, s. 169–172) wiążą zaburzenia autystyczne z encefalopatią ośrodka Wernicke'go. Autor dopatruje się etiologii w braku zabezpieczenia mózgu przed negatywnymi czynnikami, jak np. zatrucie alkoholowe, które powoduje niedostatek thioniny i asphyxiny, prowadząc w konsekwencji do zaburzenia metabolizmu komórek nerwowych.

Wyniki badań przeprowadzone w Japonii przez Hashimoto (1995, s. 1–18) potwierdziły teorię, że genezę autyzmu stanowi dysfunkcja mózgu, powodująca gorsze funkcjonowanie społeczne. Badania rozwoju mowy na etapie melodii, prowadzone wśród większej liczby noworodków i niemowląt, wykazały dysharmonię rozwojową móżdżku (struktury robaczko-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wej) u dzieci z autyzmem w porównaniu z grupą kontrolną, nienaturalnie małą strukturę mózgu, co mogło być wynikiem spowolnienia rozwoju, który występuje w pierwszym etapie okresu natalnego – autyzm został zdiagnozowany dopiero w późniejszym okresie rozwoju (E. Courchesne, 1995, s. 19–22).

Analiza budowy i funkcjonowania płatów mózgu również nie daje jednorodnego obrazu etiologicznego. W badaniach prowadzonych w Centrum Zdrowia Dziecka w Międzylesiu u około 57% dzieci z autyzmem występowały różnego rodzaju zaburzenia, niemające jednak jednorodnej etiologii. Potwierdzają to sugestie R. A. Huebner (1992, s. 487–501), odnoszące się do neuropsychologicznych uwarunkowań autyzmu. Autyzm został zatem sprowadzony do niezidentyfikowanego zaburzenia neurologicznego. Zespół kierowany przez M. S. George'a (1992, s. 413–417) przeprowadził badania tomograficzne mózgu i stwierdził, że przepływ krwi w korze mózgu u pacjentów z autyzmem był znacznie wolniejszy niż u osób zdrowych (w obszarach prawym, lewym i śródczołowym). Również u 43% dzieci z autyzmem obserwuje się nieprawidłową budowę płata ciemieniowego, np. ubytki korowe, zwężenie ciała modzelowatego, pasma łączącego obydwie półkule mózgowe. Prawdopodobnie te zaburzenia są wynikiem nieprawidłowych impulsów wysyłanych do móżdżku, co powoduje zaburzenie równowagi rozwoju komórek płata ciemieniowego (E. Courchesne i in., 1990, s. 387–393).

Innym elementem mózgu jest szyszynka, która jest odpowiedzialna za wytwarzanie hormonu melatoniny, regulującego rytmy dobowe człowieka. Badania prowadzone między innymi przez E. R. Ritvo (1993, s. 75–78) wykazały, iż u osób z autyzmem i w ich rodzinach często występuje niedobór melatoniny, co potwierdza częste występowanie u nich zaburzeń rytmu snu. Obserwacje snu tych dzieci, a także osób z innymi zaburzeniami rozwojowymi wykazały, że podawanie im podwyższonych dawek tego hormonu przynosi pozytywne efekty. Naukowcy zwracają jednak uwagę, że efekt takiej terapii trwa krótko przy zachowaniu ustalonych dawek, a po zaprzestaniu podawania hormonu – po dwóch, trzech dniach zaburzenia powracają (K. K. Biersdorff, 1994, s. 619–631).

Jak już wspomniano, także genetycy poszukują wyjaśnienia przyczyn autyzmu. Do niedawna duże zainteresowanie budziły doniesienia dotyczące zespołu Łamliwego Chromosomu X. Jego obecność w genotypie łączono z autyzmem oraz z trudnościami w uczeniu się, upośledzeniem umysłowym i oligofrenią (Y. W. D. Moor, 1992, s. 208). Wśród dzieci, u których wykry-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

to Łamliwy Chromosom X, umiejscawiany w móżdżku, w płacie robaczkowym w IV i VII segmencie, 10% ma autyzm (*Cerebellar defect*..., 1988, s. 1; J. Błeszyński, 1994a, s. 196). Procent osób z takim zaburzeniem znacznie się powiększy, gdy odniesiemy je tylko do przejawiających autyzm (G. S. Firsh, 1992). Wcześniej patogenezę Łamliwego Chromosomu X lokowano w dendrytach komórek nerwowych, opisując je jako „nieregularne, cienkie, bardzo długie i wijące się kolce" (J. Hinton i in., 1991, s. 289–294). Zniekształcone dendryty mogą być przyczyną deformacji materiału genetycznego.

Niemniej, niezmiernie rzadko spotykamy kilka przypadków zaburzeń autystycznych w jednej rodzinie. Rodzeństwo takie opisuje O. Sacks (1994, s. 237–258). Podobny przypadek zaobserwowano podczas badań prowadzonych w Ośrodku Pomocy Osobom Autystycznym w Gdańsku. Autyzm stwierdzono u dwóch dziewczynek, podczas gdy ich starszy brat nie przejawiał zaburzeń autystycznych.

Naukowcy Uniwersytetu Tours (Francja), potwierdzili, że autyzm jest chorobą genetyczną, a udokumentowali to budową chromosomu Xl. Także badania wykonywane na grupie 50 osób z autyzmem przez S. Heraklta i współpracowników (1992, s. 4), przy zastosowaniu znacznika HRAS, w sposób jednoznaczny wykazały, że zachowania autystyczne są związane z tym chromosomem. Odkrycie to może być wykorzystane w diagnostyce.

Niektóre badania wiążą autyzm z defektami metabolicznymi, np. fenyloketonurią. W. Miladi z zespołem (1992, s. 22–23) zauważyli, że u wielu dzieci, mimo negatywnych wyników testów przesiewowych, stwierdzono niewykrytą fenyloketonurię, która może być przyczyną autyzmu. Podobny efekt może wywołać alergia, występująca u dość istotnego procentu dzieci autystycznych.

Przebadano (B. Bidet i in., 1993, s. 419–420) dziesięcioro dzieci z autyzmem, które były nadwrażliwe na alergeny typu: roztocza, pyłki traw, mleko, jajka, mąka pszenna. U połowy z nich występowała nadwrażliwość pokarmowa, która w wielu przypadkach prowadziła do zachowań nadpobudliwych i agresywnych.

Do istotnych elementów obrazu etiologicznego należy zaliczyć badania nad infekcją spowodowaną cytomegalowirusem (CMV), prowadzone pod kierownictwem Ivarssona (S. A. Ivarsson i in., 1990, s. 102–103). Zespół ten zajął się istotną kwestią pierwotnego bądź wtórnego charakteru autyzmu w przypadku tej infekcji lub niezależności etiologicznej. Okazało się, że autyzm był jednym z zaburzeń rozwojowych, wywołanych wrodzoną infek-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

cją CMV, i mimo wielu objawów pokrewnych z autyzmem, nie należy tych wyników uogólniać (2 przypadki autyzmu).

W latach 90. ubiegłego wieku autyzm został odróżniony od Zespołu Landau-Kleffnera (B. G. R. Neville i in., 1995, supp.), którego objawy pojawiają się przeważnie pomiędzy trzecim a siódmym rokiem życia. Ze względu na ograniczoną zdolność komunikowania się – wypowiadania się dzieci, jak również rozumienia kierowanych do nich wypowiedzi, były one często diagnozowane jako autystyczne. Jak dowiedziono w ostatnich latach, zespół ten różni się zasadniczo od autyzmu częstymi remisjami. Innym czynnikiem odróżniającym autyzm jest patologiczny zapis EEG. U 70% dzieci z Zespołem Landau-Kleffnera można wyodrębnić cechy autystyczne, takie jak: zaburzenie kontaktu wzrokowego, wycofywanie się z tego kontaktu, monotonność zachowania, dziwaczny chód, rytualizmy (obwąchiwanie, lizanie), nadpobudliwość, nieregularność okresu snu, ograniczenie wybiórcze zdolności słuchowych, a w mowie echolalie (G. A. Stefanatos, i in., 1995) i styl telegraficzny (B. Rimland, 1995, s. 3).

Z kolei G. Gorbi (2005, s. 439–443) zwrócił uwagę na padaczkę, która często występuje u dzieci z autyzmem wspólnie z celiaklią, wówczas gdy układ immunologiczny reaguje w sposób nadwrażliwy na gluten. Natomiast K. Richelt (1991, s. 308–319) rozważał wpływ niezmienionych enzymatycznie peptydów, które przejawiają właściwości opioidowe, na zachowanie dziecka. Mają one możliwośćć przedostawania się do krwioobiegu i przekraczania bariery krew–mózg. Podwyższony poziom opioidów powoduje trudności w uczeniu się, zaburzenie związków emocjonalnych, izolowanie się, samookaleczenia. Schattock ze współpracownikami (P. Schattock i in., 1991, s. 320–322) wykazał, że u 80% badanych spośród 50 osób z autyzmem wystąpił nieprawidłowy rozkład peptydów. Te badania potwierdziły poprawę relacji społecznych, zmniejszenie liczby zachowań dziwacznych i ograniczenie liczby napadów padaczkowych jako efekt wprowadzenia diety bezglutenowej i bezkazeinowej, którą zachowywano przez dwa lata.

Podobnie zachowywały się dzieci, którym podawano naltrekson (*Naltrexone*) (T. Thompson i in., 1994, s. 85–102), lek blokujący opioidy w neuronach. Poza tym, jak opisano, dzięki poprawie koncentracji uwagi wpływa pozytywnie na pamięć, na proces uczenia się, ma właściwości antydepresyjne, poprawia kontakt z otoczeniem, zmniejszając autostymulację i agresję. Podczas jego podawania zaobserwowano wzbogacenie słownictwa i zwiększenie liczby wypowiedzi słownych, wyciszenie oraz zwiększenie liczby in-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

terakcji dotykowych (*Naltrexone*, 1992, s. 1). Prowadzone badania potwierdzają, iż naltrekson jest lekiem bezpiecznym i skutecznym w likwidowaniu autoagresywnych zachowań u dzieci. U 35 badanych, na łączną liczbę 45, po podaniu leku zaobserwowano pozytywne zmiany w zachowaniu. Jedynym zespołem, wobec którego nie obserwuje się pozytywnych zmian, jest Zespół Retta (*Naltrexone*, 1992, s. 2). M. Campbell podaje, iż lek ten jest skuteczny u części pacjentów, którzy się okaleczają. Zauważono też, że ma działania uspokajające, obniża apetyt i redukuje odruch wymiotny. Dzieci z autyzmem reagują w sposób zróżnicowany na ten lek i stąd zalecenie dotyczące wzmożonej ostrożności podczas jego podawania (M. Campbell i in., 1993, s. 1283–1291).

Od momentu zdiagnozowania autyzmu lekarze powszechnie przepisują dzieciom więcej witamin i mikroelementów, które odgrywają istotną rolę w prawidłowym rozwoju i funkcjonowaniu organizmu. Badania prowadzone na dużą skalę przez B. Rimlanda (1993, s. 1) dowiodły, że podanie witamin i mikroelementów dzieciom z autyzmem u połowy z nich powoduje istotną poprawę w ich funkcjonowaniu. Innym argumentem przemawiającym za podawaniem zwiększonej dawki tych specyfików jest przekonanie, iż są one bezpieczniejsze dla organizmu od innych leków. W pierwszym etapie podawano przeważnie zwiększone dawki witaminy B6 i magnezu. Jak wykazały badania prowadzone w Niemczech, po czterech tygodniach kuracji witaminą B6 następowało u dzieci zmniejszenie nasilenia ataków (J. Pietz i in., 1993, s. 757–763). Okazało się, że również kwas askorbinowy reguluje zachowania dzieci z autyzmem. Codzienne podawanie dzieciom witaminy C w zwiększonych dawkach spowodowało obniżenie ich aktywności sensoryczno-motorycznej, przy braku jakichkolwiek skutków ubocznych. Również C. Tolbet (1992, s. 4) twierdził, że kwas askorbinowy, podobnie jak naltrekson, ma właściwości blokowania receptorów opiomidowych w mózgu oraz wspomaga działanie halidolu w redukowaniu zachowań stereotypowych. W przypadku dyskinezji lub w profilaktyce zaburzeń rozwojowych bardzo zachęcające efekty uzyskano, podając witaminę E (L. M. Dabiri i in., 1994, s. 925–926). Badania wykazały, że stosowanie tej witaminy przez pięć lat powoduje zanik dyskinezji (upośledzenie lub ubóstwo ruchów automatycznych i mimicznych), co zdaje się potwierdzać wcześniejsze doniesienia na temat preparatów wielowitaminowych.

Lekiem bardzo często stosowanym w ostatnim czasie jest klomipramina (*Clomipramine*; anafranil) (R. J. Basic i in., 1993, s. 250), która dzięki blo-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

kowaniu podwyższonego poziomu serotoniny w mózgu dziecka, ogranicza jego niecelowe zachowania. Zapobiega także nadmiernemu ubytkowi aminokwasu tryptofanu, którego poziom w wyniku syntezy serotoniny ulega obniżeniu, co w efekcie powoduje lęki, depresje, gniew, irytacje, pobudzenie, perseweracje. Podobne efekty uzyskano przy podawaniu tryptofanu (D. J. McDugle i in., 1993, s. 547–555).

Kolejnym lekiem stosowanym w autyzmie jest prozak (*Prozac*), redukujący zachowania autoagresywne u osób upośledzonych umysłowo. Podawanie tego leku, jak podkreśla R. Riccket (1993, s. 865–869), może jednak wywołać różnego typu zaburzenia w zachowaniu (E. Hollander, L. Muller, 1991). Zastosowanie furoksaminy (*Furoxamine*) podczas leczenia autyzmu przez C. J. McDugle i in. (2003) pozwoliło wykazać, iż w przypadku autyzmu, jak i innych zaburzeń neurologicznych uzyskano pozytywne wyniki przy eliminowaniu wielu ruchów obsesyjno-przymusowych i innych zachowań uciążliwych dla otoczenia.

Dobre rezultaty uzyskali lekarze zalecający podawanie dzieciom z autyzmem klonidyny (w Polsce *Heamiton*), leku zmniejszającego nadpobudliwość u dzieci. Lekarze zwracają jednak uwagę na skutki uboczne, co ogranicza zakres jego stosowania (M. Frankhaser i in., 1992, s. 77–82).
Przeprowadzono również badania dotyczące korelacji między miesiącem urodzenia a występowaniem zaburzeń autystycznych lub schizofrenii (J. A. Atlas, 1989, s. 1213–1214), porównując grupę 26 dzieci z autyzmem z 26 dziećmi ze schizofrenią. Zwrócono uwagę na częstsze występowanie autyzmu u dzieci urodzonych w miesiącach wiosennych, podczas gdy schizofrenia występowała częściej wśród dzieci rodzących się w miesiącach jesiennych. Uzyskane wyniki powiązano z dietą pokarmową matki (dostępności w pokarmach witamin i minerałów) i warunkami atmosferycznymi – np. zmniejszonego nasilenia promieni słonecznych.

Badania nad organiczną budową układu nerwowego i mózgu nie pozwalają na jednoznaczne określenie etiologii autyzmu. U większości dzieci występują różnorodne zaburzenia o różnym nasileniu. Stosowane środki farmakologiczne również nie przyniosły zadowalających wyników w dziedzinie określenia etiologicznego umiejscowienia zaburzenia autyzmu. Farmakoterapia umożliwiła ograniczenie i wyciszenie niektórych uciążliwych zachowań autystycznych, ale nie udało się przywrócić dziecku z autyzmem prawidłowego funkcjonowania.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Istotne zmiany w podejściu do biologicznego tła autyzmu i głębokich zaburzeń rozwoju wprowadziła grupa lekarzy DAN[14], skupiona w Autism Research Institute założonym przez dr. B. Rimlanda. Analizując czynniki, które mogą powodować zaburzenia autystyczne, przedstawili oni zróżnicowane modele diagnostyczne, szczególnie skupiając się na dysfunkcji układu pokarmowego. Na polskim rynku ukazało się tłumaczenie książki pod redakcją Jaquelyn McCandless (2007), gdzie szeroko omówiono model biochemicznego podejścia do tego typu zaburzeń. Wywodząca się z tego nurtu (również z Autism Research Institute), jednak odmienna w podejściu, jest pozycja Judyth Reichenberg-Ullman (2010), w której przedstawiono kontrowersyjne wśród farmakologów leczenie homeopatyczne.

Powyższe rozważania można, za S. J. Rogersem i D. L. Dilallem (1990, s. 863–873), odnieść do umiejętności komunikacyjnych. Autyzm jako zaburzenie rozwojowe jest związany z nabywaniem dojrzałości społecznej, której symptomów dopatrujemy się przede wszystkim w mowie, ale również w innych anomaliach, ujawniających się w kontakcie z dzieckiem. Mowa w takim ujęciu jest umiejętnością, która zostaje zaburzona w wyniku organicznego rozwoju i późniejszego funkcjonowania wyższych struktur korowych, co uniemożliwia prawidłowe rozwijanie się i kształtowanie bardziej złożonych układów struktury języka. Jedynym możliwym działaniem w tym przypadku jest zniesienie czynnika patogennego, w wyniku odpowiedniej terapii medycznej, która umożliwi odblokowanie zaburzonych ośrodków mowy i rozumienia, a tym samym pozwoli na pełniejsze realizowanie etapów rozwoju mowy.

Rozwój dziecka uzależniony jest od zlokalizowanego zaburzenia i zastosowania najefektywniejszej leków w terapii farmakologicznej i przestrzeganie terminów podawania zaordynowanych leków przez środowisko rodzinne. W trakcie terapii, długotrwałej i o zróżnicowanych efektach, do istotnych elementów należą konsultacje z lekarzami, którzy poza badaniami funkcji organizmu, zbierają wywiad i na tej podstawie ustalają dalsze leczenie. Rola rodziców ogranicza się zatem do podawania dziecku leków i ścisłej współpracy z lekarzami.

[14] DAN – *Defeat Autsim Now* w tłumaczeniu polskim – *Pokonać autyzm. Teraz.*

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

3.1.4. Podejście kognitywistyczne (poznawcze)

Teoria inteligencji J. Piageta przedstawia analizę podmiotowego ujęcia świadomych lub nieświadomych procesów poznawczych i emocjonalnych w kontekście adaptacyjnego zachowania ludzkiego, jako rozwój człowieka w jego autogenezie. Adaptacja ta dotyczy odruchów, reakcji fizycznych i psychicznych w wąskim ujęciu, zachowań fizycznych i psychicznych w ujęciu formalnym lub izomorficznym. Zachowania ludzkie dzięki możliwościom ich modyfikacji ulegają zmianom jakościowym i ilościowym w wyniku dostosowania się do zmienności i różnorodności środowiska zewnętrznego. Zdobyte doświadczenia, organizowane w struktury charakterystyczne dla danego etapu rozwojowego, decydują o charakterze i percepcji, a więc o doświadczeniach i sposobach reagowania, zakresie działania w środowisku, jego poznaniu i reakcjach emocjonalnych (W. Zamcara, 1979, s. 30–38).

Jean Piaget, próbując ująć genezę czynników warunkujących rozwój jednostki, odnosi się w swoich rozważaniach zarówno do lammarkizmu, witalizmu, preformizmu, mutacjonizmu, jak i kierunków, które w sposób niepełny przedstawiają proces kształtowania się czynności poznawczych. Relatywizm, w ujęciu dziedzicznego przystosowania organizmu do stosunków panujących w jego środowisku, ukazuje wielość współzależności oraz niezrównoważenie stosunków między podmiotem i przedmiotem, które J. Piaget (1966, s. 29–30) ujmuje jako dwa procesy o odwrotnych kierunkach. Podobnie W. Humboldt (N. Chomsky, 1982, s. 70–89) przedstawił proces kształtowania mowy jako nabywanie umiejętności dzięki warunkom stwarzanym podmiotowi, które pozwalają na spontaniczny rozwój myślenia. Noan Chomsky upatruje umiejętności przyswajania języka w powiązaniu z doświadczeniami, które dzięki długotrwałym i skomplikowanym łańcuchom nieuświadomionych kroków nakładają się, tworząc stopniowo nabywane doświadczenia (N. Chomsky, 1982, s. 86). Bez wchodzenia w interakcje społeczne nie ma możliwości przyswojenia nawet wycinka struktury języka, co potwierdzają badania nad wrodzonością struktur gramatyki w psychice (N. Chomsky, 1982, s. 87). W opis psycholingwistyce gramatyki generatywnej (I. Kurcz, 1995, s. 185) odzwierciedla nie tyle przebieg doświadczeń, ile ogólny charakter przyswajania – poznawania wiedzy o tym języku (N. Chomsky, 1982, s. 88).

Zaburzenia autystyczne w komunikacji noszą znamiona braku odpowiedniego zabezpieczenia form kreatywnego rozwoju umiejętności. Zmiany

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

zachodzące w podmiocie, w korelacji z etapami rozwojowymi, uzależnione są od środowiska zewnętrznego, najczęściej rodziny. Predyspozycja mowy, jako element rozwoju umysłu, odgrywa istotną rolę zarówno w psycholingwistyce, jak i w globalnym rozwoju mowy jednostki. W przypadku autyzmu dotyczy to zaburzenia harmonii rozwoju mowy w wyniku patologicznego lub nieadekwatnego oddziaływania środowiska. Ten brak harmonii w rozwoju powoduje zaburzenie umysłowej organizacji struktur języka, składających się, według N. Chomsky`ego, z ograniczonej liczby reguł, które można wyodrębnić w systemie generatywnym jako plan nabywania umiejętności języka (D. E. Papala, S. W. Olds, 1986, s. 278)

Kognitywistyczne podejście, aczkolwiek opracowane przy udziale metody klinicznej (D. E. Papala, S. W. Olds, 1986, s. 418–421), przedstawia korelację pomiędzy rozwojem mowy i umysłu. Jean Piaget twierdził (1963, s. 63), że nauka odbywa się na zasadzie interakcji, w jakie wchodzi dziecko ze światem zewnętrznym. Dzięki powstającym schematom sensorycznym następują reakcje powiązane ze zdobywanymi informacjami. Dziecko od narodzin, dzięki zmysłom, poznaje otaczającą rzeczywistość i tą drogą zdobywa wiadomości, np. obserwując, naśladuje matkę (L. Lipsitt, 1992, s. 63). Istnieje zatem ścisła korelacja pomiędzy myśleniem i mową. Rozwój sensoryczny odgrywa istotny wpływ na rozwój globalny dziecka. Takie podejście potwierdzają badania dzieci z wysokim poziomem rozwoju lingwistycznego, ukazując ewoluowanie procesu rozwoju od etapu prewerbalnego do werbalnego i w myśleniu od symbolicznych reprezentacji do procesu. Uspołecznienie procesu mowy jest istotnym elementem rozwoju dziecka. Jean Piaget (1992, s. 70–82), dzieląc mowę na egocentryczną i uspołecznioną, uważa, że „człowiek myśli społecznie dopiero wówczas, gdy jest sam, a dziecko w wieku poniżej 7 lat myśli i mówi w sposób egocentryczny, nawet wówczas, gdy jest w towarzystwie" (J. Piaget, 1992, s. 72). Mowa zatem „ma towarzyszyć czynnościom indywidualnym i wzmagać ich energię" (J. Piaget, 1992, s. 71). Konsekwencją tak rozumianego procesu mówienia jest podział myślenia na niekierowane – autystyczne, i kierowane – inteligentne, różniące się udziałem świadomości, logiką i symbolizmem. Formy zdobywania wiadomości są uwarunkowane rozwojem struktury poznawczej, która jest uzależniona od środowiska stymulującego rozwój dziecka.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

3.2. Fotogramy jako graficzna metoda komunikacji wspomagająca pracę z dzieckiem z głębokimi deficytami rozwojowymi*

Praca z dzieckiem z głębokimi deficytami w rozwoju jest utrudniona przede wszystkim w zakresie kształtowania funkcji poznawczych, a w szczególności komunikacyjnych. Poszukiwanie dróg komunikacji, porozumiewania się z dzieckiem w zakresie przekazywania treści, odbioru i konstruowania struktur działań podejmowanych przez to dziecko jest jednym z zainteresowań komunikacji alternatywnej i wspomagającej[15]. Bazowanie na komunikacji dźwiękowej nie zawsze przynosi oczekiwane efekty. W metodach komunikacji pozasłownej często napotyka się przeszkody wynikające zarówno z ograniczeń fizycznych, jak i możliwości intelektualnych. Wprowadzanie treści opartej na jej abstrakcyjnym przedstawieniu często jest zbyt trudne dla dziecka z głębszym upośledzeniem umysłowym (w stopniu umiarkowanym, znacznym i głębokim). Ograniczone umiejętności analizy i syntezy, a także kojarzenia, krótki czas skupienia, przede wszystkim uwagi mimowolnej, uniemożliwiają wykorzystanie metod tradycyjnie stosowanych w nawiązywaniu i podtrzymywaniu kontaktu z tymi dziećmi.

Za istotny atrybut wykorzystania w pracy fotogramów uznać należy wyjście od bezpośredniego środowiska, w jakim się dziecko wychowuje. Proces uogólnienia przebiega etapami – od obrazu bezpośredniego (osoby lub przedmiotu) do przeniesienia uogólnienia na zdjęcie (pierwszy stopień abstrahowania), a następnie, w kolejnym etapie, dopiero uogólnienia na obraz wyrażający zasadniczą treść (jako obraz lub piktogram).

W doborze środków komunikacji pozawerbalnej konieczne jest zwracanie uwagi na uwarunkowania wynikające z:

1. Symptomatologii jako kategorii użytkowników wprowadzanego systemu (S. Tetzchner i H. Martinsen, 2002):
   a) osób z zaburzeniami ekspresji językowej (*speech disorders*),

---

* Tekst powstał na podstawie fragmentów rozdziału zamieszczonego w 2008 roku w 2 wydaniu książki pt. *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, Impuls, Kraków.

[15] Komunikacja alternatywna będzie tu rozumiana jako system podejmowanych działań, umożliwiający osobom z brakiem lub ograniczoną możliwością komunikowania porozumiewanie się wszelkimi sposobami (zarówno dźwiękowymi, manualnymi, graficznymi, jak i z wykorzystaniem urządzeń technicznych – systemów multimedialnych).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

   b) osób wymagających wsparcia językowego w zakresie porozumiewania się (*language supporl group*),
   c) osób wymagających stosowania alternatywnego sposobu komunikacji w przypadkach znacznych i głębokich zaburzeń w rozwoju języka *(alternative language group*).
2. Patologii rozumianej jako różnice w rozumieniu, produkowaniu i nadawaniu mowy oraz w zdolnościach uczenia się, rozumienia i przyswajania języka w przyszłości:
   a) w wyniku uszkodzenia centralnego układu nerwowego,
   b) w wyniku uszkodzenia centralnego układu nerwowego i uszkodzenia mechanicznego,
   c) w wyniku uszkodzenia mechanicznego (np. operacje laryngologiczne).
3. Funkcjonalności jako wyniku nasilenia występowania zaburzeń komunikacyjnych:
   a) dzieci z istotnie opóźnionym rozwojem mowy,
   b) dzieci i dorosłych, którzy uczyli się mowy, ale mają nadal trudności w rozumieniu samych siebie (np. z zaburzoną ekspresją językową, zaburzoną artykulacją),
   c) w przypadku ograniczonego używania lub braku mowy jako środka komunikowania się (autyzm, głęboki stopień upośledzenia umysłowego).
4. Praktycznego wykorzystania możliwości psychofizycznych w komunikacji:
   a) przy użyciu wybranych części ciała,
   b) przy użyciu pomocy wspierających komunikację (np. poparcie elementem),
   c) przy użyciu mechanizmu komunikacyjnego.
5. Ogólnych możliwości wykorzystania komunikacji alternatywnej:
   a) rozwój intelektualny – możliwości intelektualne,
   b) rozwój fizyczny – możliwości wykorzystania części ciała,
   c) rodzaj, liczba i nasilenie zaburzeń występujących u dziecka,
   d) funkcji społecznej – możliwości wykorzystania komunikacji w szerszym środowisku społecznym, np. rodzinnym, rówieśniczym,
   e) akceptacji przez dziecko formy alternatywnej komunikacji.

Przedstawione powyżej wyznaczniki podziałów ukazują różnorodność podejść, a także wpływają na podjęcie pracy przez terapeutów w zakresie wyboru odpowiedniego systemu komunikacji. W praktyce natomiast istotne

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wydaje się pamiętanie o czynnikach mogących w znaczący sposób wpływać na całą strukturę wprowadzania komunikacji jako działania zmierzającego niejednokrotnie do przekształcenia środowiska, w którym przebywała osoba poddana temu oddziaływaniu. Uznając, że jest to proces zmierzający do wywołania zmian (w szerokim tego słowa znaczeniu), niezbędne jest uwzględnienie następujących elementów:

1) łatwość wykonania i demonstrowania znaku przez dziecko,
2) ważność znaku dla dziecka (potrzeba zastosowania),
3) czytelność znaku (jednoznaczność),
4) możliwość tworzenia kombinacji pozwalających na przekazywanie znaczenia, poszerzanie zakresu komunikatów.

Konieczne również wydaje się wskazanie celów, jakie powinny przyświecać wprowadzaniu systemów komunikacyjnych, które z jednej strony mają wymiar społeczny, przede wszystkim nawiązanie, podtrzymanie i kształtowanie komunikacji impresywnej i ekspresywnej, budzenie i promowanie zachowań społecznych, z drugiej zaś, rozwojowych: kształtowanie systemu myślenia, w szczególności analizy i syntezy, bogacenie słownictwa biernego i czynnego z jego zastosowaniem praktycznym.

W takim ujęciu należy uznać, że celem terapii jest optymalne uspołecznienie osób z zaburzeniami w zakresie komunikacji, co w efekcie powinno prowadzić do kształtowania, uczenia i nabywania umiejętności komunikacyjnych, z ukierunkowaniem na doprowadzenie do wykorzystania najbardziej rozpowszechnionej formy komunikacyjnej, jaką jest mowa, komunikacja werbalna. Komunikacja alternatywna i wspomagająca są zatem pomostem, który prowadzi do pełnego rozwoju, zarówno społecznego, jak i intelektualnego, z zaznaczeniem rozwoju optymalnego – rozumianego jako dostosowanie do indywidualnych możliwości i potrzeb osób poddanych terapii.

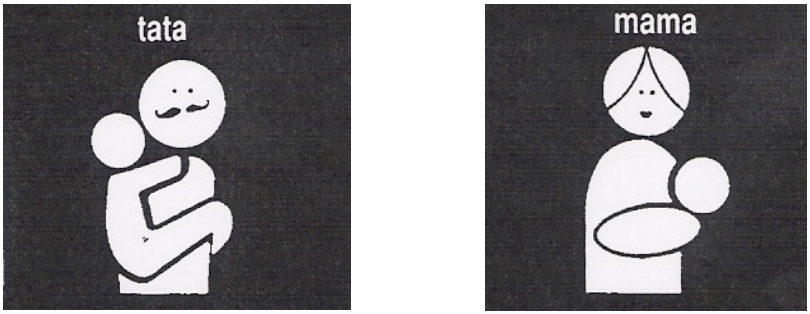
3.2.1. Trudności w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną

Propozycją alternatywną wydają się fotogramy – jako modyfikacja, a w tym przypadku element wprowadzający do wykorzystania piktogramów[16], któ-

[16] Piktogram 1) znak pisma obrazkowego przedstawiający rzeczy, zdarzenia — bez powiązania z dźwiękami języka naturalnego, 2) międzynarodowy znak informacyjny, jednoznaczny, mogący być prawidłowo odczytywany i rozumiany przez ludzi różnych narodowości, ułatwiający poruszanie się na nieznanym terenie (*Słownik PWN*, 2005).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

re zaliczamy do grupy graficznych metod komunikacji alternatywnej. Piktogramy mogą być wykonane na białym lub czarnym tle (J. J. Błeszyński, 2005b). Fotogramy przedstawiają elementy środowiska, w jakim wychowuje się dziecko z zachowaniem najbliższych dla niego struktur odniesienia: rodzina, dom, szkoła i inne, w których przebywa dziecko. Istotne jest, szczególnie w przypadku dzieci z głębszym stopniem upośledzenia umysłowego, uogólnianie wiadomości – przekazywanie powiązanych ze sobą informacji stopniowo. Przykładem może być wprowadzenie piktogramów rodziców – przedstawienie grafów kobiety i mężczyzny jest dla dziecka niezrozumiałe – mama i tata są dla niego konkretnymi osobami, dlatego ich obecność w trakcie terapii możemy zastąpić fotografiami lub fotogramami (rys. 6–7).



Rys. 6. Piktogramy przedstawiające postacie z najbliższego środowiska rodzinnego dziecka
Źródło: *Piktogramy*, Centrum Metod Alternatywnych.

Rys. 7. Obrazy przedstawiające postacie z najbliższego środowiska rodzinnego dziecka
Źródło: H. Rodak i D. Nawrocka (1993).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

W ten sposób możliwe staje się przejście od konkretnego obrazu, osoby czy przedmiotu, do uogólnienia. Dopiero w kolejnym etapie, wprowadzimy abstrahowany element, a następnie możemy dokonać uogólnienia – ten obrazek będzie przedstawiał mamę, będzie symbolizował wszystkie mamy.

W takim ujęciu powinno być zasadne przechodzenie od desygnatu, przez fotografię lub obraz, do piktogramu. Ustrukturyzowanie pozwala, szczególnie w początkowych fazach terapii, z jednej strony, spowolnić proces nauczania (co jest znaczące w pracy z dzieckiem upośledzonym umysłowo), dokonać polisensorycznego kojarzenia, z drugiej zaś, daje możliwości przechodzenia przez kolejne etapy uogólniania (tj. w procesie komunikacji i programowaniu działań).

3.2.2. Etapy pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną

Wskazane jest, aby podczas uczenia się[17] osób upośledzonych umysłowych w stopniu głębszym[18] zmienić poszczególne etapy uogólniania. Przykładem może być w tym wypadku proces wprowadzania przedmiotu, np. ołówka.

Maria Grzegorzewska w założeniach swojej metody za najważniejsze kroki uznała:

obserwację → kojarzenie → ekspresję.

Zgodnie z tym metodycznym podejściem, pierwotnym działaniem jest zapoznanie polisensoryczne ucznia z przedmiotem lub zjawiskiem wprowadzonym do zasobu słownictwa, aby następnie dokonać uogólnienia i zapamiętania przez praktyczne wykorzystanie zdobytej wiedzy. W przypadku proponowanego przedmiotu – ołówka, wychodzimy od poznania wielozmysłowego, przez uogólnienie (przedstawienie w formie graficznej), do zastosowania w komunikacji.

Proces analizy i syntezy, dokonujący się w prezentowanym przykładzie, ma również swoją odwrotność:

---

[17] Zgodnie z definicją Stefana Baleya uczenie się to „proces prowadzący do modyfikacji zachowania jednostki w wyniku jej uprzednich doświadczeń" (I. Kurcz 1995, s. 98).

[18] Zgodnie z klasyfikacją DSM-III-R (2000) ze zgrupowaniem pod numerem 318 (tj. upośledzenie umysłowe w stopniach .00 umiarkowanym, .10 znacznym i .20 głębokim).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

1) wyjście od konkretnego desygnatu przedmiotu (np. ołówka), by uogólnić go do wszystkich przedmiotów danego typu (np. określonych mianem ołówek), z którymi się spotyka dziecko;
2) wyjście od konkretnego ołówka, poprzez obrazek, piktogram i podpis dla oznaczenia wszystkich ołówków.

Warto w tym miejscu prześledzić etapy procesu myślenia dziecka przyswajającego nowe pojęcie, który przebiega równolegle kanałem słuchowym i wzrokowym. W przypadku wprowadzenia komunikacji alternatywnej droga ta ulega wydłużeniu pośrednimi systemami, dzięki którym odbywa się płynne przechodzenie od desygnatu do abstrakcyjnego symbolu (zarówno graficznego, jak i dźwiękowego), z zaznaczeniem, że najważniejszym celem jest umożliwienie dziecku (w miarę jego możliwości psychofizycznych) porozumiewania się mową oralną z zastosowaniem sytemu języka.

3.2.3. Inne możliwości wykorzystania fotogramów w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną

Ważnym elementem jest wykorzystanie fotogramów do poszerzania kontekstów znaczeniowych, np. w przypadku rodziny. W pracy z dziećmi, również wymagającymi specjalnych działań edukacyjnych, niezbędne jest poszerzanie zasobu słownictwa biernego i czynnego, zwłaszcza dotyczącego różnicowania i adekwatnego dobierania słów do tworzonych wypowiedzi. Umiejętność adekwatnego i prawidłowo wykorzystywanego słownictwa pozwala dziecku, a następnie osobie dorosłej budować prawidłowe ciągi wypowiedzi, będące nośnikiem wyrażanych w sposób komunikatywny myśli. W nauczaniu dziecka problematyczne wydaje się poszerzanie znaczenia określeń dotyczących osób – mama to najbliższa dla mówiącego to słowo osoba, ale słowo to w ogólnym znaczeniu określa osobę najbliższą każdemu dziecku. Najbardziej rozbudowaną formę mają słowa babcia i dziadek, ponieważ dzieci przeważnie mają dwie babcie i dwóch dziadków. Bez odpowiedniego uszczegółowienia komunikat zawierający określenie babcia lub dziadek nie będzie jednoznaczny. Konieczne jest w tym przypadku wprowadzenie np. imion lub wewnątrzrodzinnych określeń uszczegółowiających komunikat (np. babcia Józia itp.). Dla ułatwienia przekazu komunikacyjnego pomocne są fotogramy, które następnie można zamienić (w razie potrzeby) w obrazy i piktogramy.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Desygnat

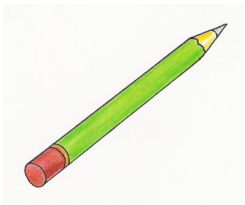
Ołówek, którym posługuje się dziecko na co dzień. Bardzo często dzieci przywiązują się do jednego przedmiotu o indywidualnych i niepowtarzalnych cechach (np. kolor, faktura, zadrapania, pęknięcia itp.).

⇓

Fotogram

Fotografia „unikatowego" przedmiotu, z którym dziecko będzie wiązało pojęcie przedmiotu. Fotogram będzie na tym etapie pomocny do tworzenia abstrakcyjnego pojęcia – odnośnika przedmiotu, jak również do sortowania, szukania, układania itp.

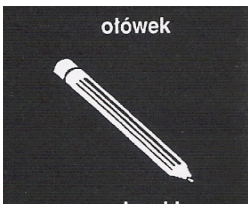
⇓



Obraz

Na tym etapie tworzony jest kolejny symbol abstrakcyjny do nazywania grupy przedmiotów należących do wyznaczonego zbioru, spełniającego najczęściej odpowiednie zadanie (w przypadku dzieci upośledzonych umysłowo definiowanie odbywa się przez wyznaczanie określonych cech lub działanie)

⇓



Tworzenie znaków ikonicznych i testowych o dużej ogólności, które układają się w system piktogramów, umożliwiających konstruowanie ciągów komunikacyjnych.

⇓

Wypowiedź ołówek
oraz
[ou̯uvek]

Dążenie do optymalizacji komunikacji w miarę możliwości i umiejętności osoby do korzystania z pisma i komunikacji werbalnej.

Rys. 8. Etapy wprowadzania słowa z wykorzystaniem desygnatu*
Źródło: materiały własne.

* O hierarchii symboli wykorzystywanych we wspomaganiu pisali P. Mirenda i P. A. Locke (1989, s. 131–140), jednak dotyczyła ona wprowadzania symboli w odniesieniu do systemów komunikacyjnych (od przedmiotu, przez kolorową fotografie i następnie, czarno-białą, pomniejszony przedmiot, rysunki kolorowe lub czarno-białe, symbole Blissa do pisowni doliterowej). W przedstawionej powyżej formie istotą jest dążenie do komunikacji werbalnej (często wspomaganej), która w celu ułatwienia percepcji i dostosowania do możliwości rozwoju psychofizycznego dziecka, powinna być etapowym działaniem, ukierunkowanym na uzyskanie efektu, przede wszystkim komunikacyjnego.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Innym praktycznym wykorzystaniem fotogramów jest tworzenie planów pracy oraz szczegółowych ciągów systemowego podziału wykonywanych czynności[19]. Fotogramy tak opracowane pozwalają na:

1) zastosowanie, w konkretnej sytuacji, czynności rozłożonych na elementy składowe;
2) modyfikowanie tej czynności przez np. uogólnianie (zbieranie fotogramów o niższym stopniu uogólnienia);
3) opracowanie fotogramów w znanym dziecku środowisku (w konkretnym, znanym pomieszczeniu i z użyciem znanych przedmiotów);
4) dostosowanie do indywidualnych możliwości i potrzeb dziecka;
5) wprowadzenie nowych czynności;
6) przypominanie prawidłowego przebiegu wykonania czynności (gdy wycofane zostaną fotogramy i konieczne jest przypomnienie lub modyfikacja wyuczonych umiejętności);
7) przenoszenie nabytych umiejętności (m.in. wykonywanie czynności samoobsługowych, np. nakrywanie stołu do kolacji lub obiadu).

Czynności wprowadzane fotogramami mogą dotyczyć wszystkich kształtowanych umiejętności samoobsługowych i planowania podejmowanych działań. Przykładem może być czynność przygotowania herbaty (rys. 9 i 10).

Istotnym elementem jest rozbicie czynności na skrypty. Następnie ich liczba, w miarę opanowania czynności, będzie zmniejszana do podstawowych skryptów, które są uogólnieniem już poznanych etapów czynności. Pozwala to na ograniczenie zarówno prezentowanych (przekładanych) fotogramów, jak i tworzenie syntetyzowanych ciągów czynności (rys. 11).

Celem wprowadzonych fotogramów jest powolne ograniczanie ich liczby do niezbędnego minimum, które w powiązaniu z komunikowaniem zwerbalizowanym, będzie stopniowo eliminowane na rzecz komunikacji werbalnej – co oczywiście uwarunkowane jest indywidualnymi możliwościami komunikacyjnymi dziecka oraz stopniem opanowania umiejętności uogólniania zdobywanych wiadomości.

Praca z osobą niekomunikującą się w ramach proponowanego programu – wyjścia od desygnatu przez fotogram, ewentualnie piktogram – ma służyć

[19] Przykładem opracowania systemowych ciągów czynności są książki kucharskie, w których każda czynność ma swoje znaczenie i układ w strukturze. Nieprawidłowa kolejność wykonania czynności może spowodować klęskę kulinarną.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wywołaniu śladu pamięciowego (na zasadzie wielosystemowego skojarzenia) z wypowiedzią słowną i do niej ma zmierzać.

Polisensoryczność służy wprowadzeniu, lepszemu zapamiętaniu, skojarzeniu oraz, na kolejnych etapach, wprowadzaniu i rozszerzaniu procesu zapamiętywania, który opiera się na analizie i syntezie. W początkowych etapach wprowadzania pojęć wychodzimy od konkretnych przedmiotów (np. ołówka), które po utrwaleniu zostają uogólnione do pojęcia o wyższej kategorii uogólnienia (przyrząd do rysowania, a następnie przyrząd do pisania). Jest to szczególnie trudne zadanie w pracy z dzieckiem z umiarkowanym, znacznym, a zwłaszcza z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego, kiedy umiejętności komunikacyjne są w sposób znaczący zdeterminowane przez pamięć i myślenie. Podejście takie umożliwia dzieciom i osobom niekomunikującym się werbalnie (a jedynie przez wskazywanie), przechodzenie na wyższe stopnie uogólnienia przekazywanych pozawerbalnie wiadomości przy użyciu najpierw fotogramów (fotografii bez podpisów lub z podpisami), a następnie obrazów i piktogramów, wykorzystanie umiejętności komunikacji za pomocą pisma – są to np. rozsypanki literowe (np. logo – klocki B. Rocławskiego), urządzenia (maszyna do pisania, klawiatura komputerowa) czy rozsypanki wyrazowe. Kierunek takich działań przede wszystkim zmierza do przystosowania i wykorzystania systemu pomocy komunikacyjnej w różnych sytuacjach (np. w sklepie, szkole itd.) i, co istotne, również wprowadzania do uspołeczniania osoby z trudnościami komunikacyjnymi – wymaga to nawiązywania kontaktów interpersonalnych, nabywania nowych umiejętności i wiadomości oraz ciągłego doskonalenia procesu myślenia.

Istotą staje się optymalne (por. J. J. Błeszyński, 2007a) przystosowanie osób z zaburzoną komunikacją do jak najszerzej rozumianego uspołecznienia, samostanowienia i samodzielności w podejmowaniu decyzji dotyczących ich samych i otoczenia. Szczególnie ważne jest to dla osób z afazją, dysczy anartią, które przy zachowanej normie intelektualnej mogą przejawiać zniesione (w przypadku dysfazji, dyzartrii będą ograniczone) umiejętności komunikacji.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Przygotuj produkty

Wlej wodę

.

Włącz czajnik

Włóż torebkę z herbatą

Poczekaj aż zagotuje się woda

Zalej torebkę wrzątkiem

Wyjmij torebkę

Odłóż torebkę

Posłódź herbatę

Zamieszaj herbatę

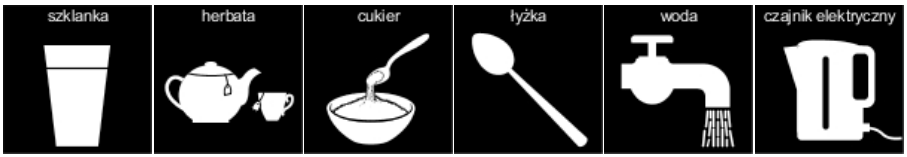
Gotowe

Rys 9. Etapy wprowadzania czynności przygotowania herbaty z wykorzystaniem fotogramów

Źródło: materiały własne.

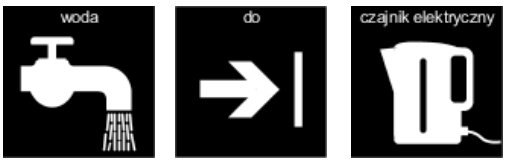
Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Składniki:

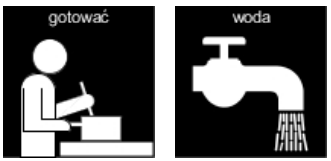


Przygotowanie:

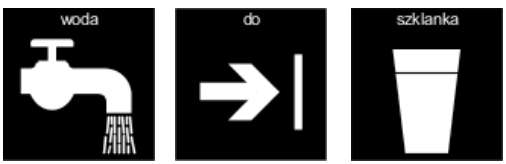
1



2

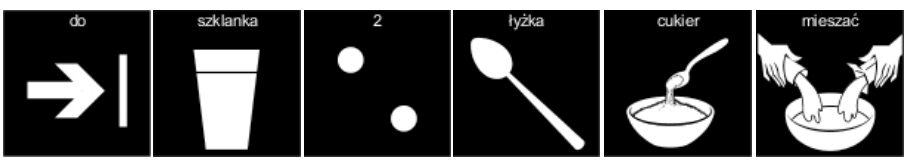


3



4

5



Rys 10. Etapy wprowadzenia czynności i przygotowania herbaty z wykorzystaniem piktogramów

Źródło: piktogramy opracowano na podstawie stron internetowych: http://www.sclera.be/index.php i http://pictoonline.pictogram.se/home.do (22.02.2010).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Włącz czajnik

Włóż torebkę z herbatą

Zalej torebkę wrzątkiem

Posłódź herbatę

Gotowe

Rys. 11. Skrócenie przekazu informacji dotyczącego wykonania herbaty z 11 do 5 elementów z wykorzystaniem fotogramów
Źródło: materiały własne.

Przygotowanie herbaty

⇨ Przygotowanie herbaty ⇨ wypowiedź [pšygotowan'e xerbaty]

Rys. 12. Łączenie informacji *przygotowanie herbaty* kanałem wzrokowym i słuchowym z wykorzystaniem fotogramów
Źródło: materiały własne.

Podczas wprowadzania fotogramów ograniczamy ich liczbę z jednoczesnym konsekwentnym akcentowaniem wypowiedzi ustnej. Dążymy do eliminacji komunikatów wspomaganych, zachowując tylko wypowiedź ustną.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 4

Genetyczne koncepcje etiologii autyzmu – wprowadzenie do problematyki*

Brak jednoznacznej etiologii autyzmu powoduje, że nadal nie stworzono jednorodnej koncepcji czynników wywołujących to zaburzenie rozwojowe, a także nie opracowano spójnego, homogenicznego modelu terapii. Próby określenia jednego czynnika wywołującego autyzm kończą się niepowodzeniem i coraz częściej badacze skłaniają się do polietiologicznej koncepcji. Nadal nie rozwiązuje to jednak podstawowych problemów diagnostyczno-terapeutycznych, a szczególnie możliwości zapobiegania temu coraz powszechniejszemu zaburzeniu rozwoju.

Jednym z najprężniej rozwijających się kierunków diagnostycznych jest genetyka. Co roku dochodzi do spektakularnych, ale i ukierunkowanych działań zmierzających do wyjaśnienia najbardziej zagadkowego, pod względem pochodzenia i przebiegu, zaburzenia, jakim jest autyzm. Wśród publikacji na temat longitudinalnych badań genetycznych nad autyzmem na szczególną uwagę zasługuje praca M. Ruttera (2000), w której dokonano przeglądu analiz w kierunku określenia czynnika genetycznego. Jeszcze w latach 70. ubiegłego wieku sądzono, że zaburzenia autystyczne mają podłoże gene-

* Rozdział ten powstał na podstawie artykułu pt. *Przegląd badań genetycznych koncepcji autyzmu* zamieszczonego w „Szkole Specjalnej", nr 3 (240) w 2007 roku (J. Błeszyński, 2007b).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

tyczne zaledwie w 2%. Dopiero na przełomie lat 70. i 80. ubiegłego wieku zwrócono uwagę na istotną rolę genotypu. Badania molekularne ujawniły bezpośredni związek autyzmu z genomem umiejscowionym w chromosomie 7, co potwierdzało pierwsze sugestie dotyczące defektu wrodzonego, przedstawione przez L. Kannera (1943; szerzej problem ten opisał w 1994 roku L. Eisenberg).

Za genetycznym uwarunkowaniem autyzmu, jak również PDD i zespołu Aspergera, przemawia przede wszystkim czas wystąpienia pierwszych objawów oraz podobny fenotyp, inne niż w specyficznych zaburzeniach nazywanych PDD-NOS (A. Bailey i in., 1996; N. Risch i in., 1999). Podział nasilenia ze względu na płeć, określony pierwotnie w stosunku 4:1 (czterech chłopców na jedną dziewczynkę), został zweryfikowany przez S. E. Folstein i B. Rosen-Sheidley (2001) na 10:1. U 20% dzieci autyzm ujawnia się między 1 a 2 rokiem życia, a pierwszymi widocznymi objawami są: przede wszystkim regres w rozwoju oraz opóźnienie rozwoju mowy (J. E. Lainhart i in., 2002). Te stwierdzenia spowodowały, iż D. I. Cohen ze współpracownikami (2005) podjął się dokonania zróżnicowania i określenia współwystępowania zaburzeń autystycznych w przypadkach zespołów: Downa, Sanfilippo, Retta, Smith-Magenis, Cohena, Smith-Lemli-Opitz oraz deletacjami 22q13 i in. Zróżnicowano anomalie różnych części ciała. Miles (2008) ze swoim zespołem opracował 12-częściowe kryterium dotyczące: wzrostu, owłosienia głowy, budowy i umiejscowienia uszu, wielkości nosa, struktury twarzy, profilu, kształtu i wielkości ust, budowy uzębienia, dłoni, palców i kciuka, paznokci i stóp. Jak podają autorzy, badania te w 81–82% uwrażliwiają, a w 95–99% wskazują na specyficzne cechy określonych chorób i zaburzeń.

Już w 1997 roku S. L. Smalley (1997) przedstawił najbardziej specyficzne, najczęściej współwystępujące z autyzmem zaburzenia:

- upośledzenie umysłowe (występujące u 75% badanych),
- wycofanie z kontaktów (15–30%),
- nieprawidłowy zapis EEG (20–50%).

Zgodnie z przedstawionym rozkładem etiologii tego zaburzenia stwierdził, że u 15–37% badanych osób najbardziej prawdopodobna jest etiologia medyczna (jako wieloczynnikowa), u 5–15 % zaburzenia genetyczne (duplikacja 15q), a u 4% jako zespół Łamliwego Chromosomu X (*Fragile X, w skrócie określanym jako FX)*, stwardnienie rozsiane, i nieleczona fenyloketonuria.

Badania bliźniąt (S. Folstein, M. Rutter, 1997) nie potwierdziły istotnego związku pomiędzy autyzmem i zaburzeniami genetycznymi w zestawieniu

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

z rozwojem społecznym (w szczególności związków interpersonalnych) oraz komunikacji. W analizie krytycznej tych obserwacji wykazano, że brak jednoznacznych koncepcji może wynikać z rzadkości występowania zaburzenia, a tym samym z małej próbki badawczej (jedynie 21 osób), i sporadycznie prowadzonych w tych latach badań cytogenetycznych. We wnioskach stwierdzono, że badane osoby miały odmienny genotyp (zespół genów danego organizmu, warunkujący jego cechy dziedziczne), w przypadkach zarówno mono-, jak i dwuzygotycznych (M. Rutter, 1999). We wnioskach M. Rutter zaznaczył, że na wyniki badań niewątpliwie ma wpływ rzadkość występowania autyzmu (od 1 do 5 dzieci na 10 tysięcy żywych urodzeń), a w szczególności u bliźniąt jednojajowych, kiedy zaburzenia autystyczne u jednego z rodzeństwa nie muszą występować u drugiego.

Podobne badania zostały przeprowadzone i opisane przez E. R. Ritvo i współpracowników (1985). Przebadano 46 rodzin z dziećmi z autyzmem z ciąż mnogich, w tym 41 z dwójką i 5 z trójką dzieci. Analiza wyników pozwoliła sformułować hipotezę, iż zaburzenie autystyczne należy określić jako wieloczynnikowe, z sugestią powiązania z autosomalnym recesywnym dziedziczeniem. Potwierdził te wnioski zespół kierowany przez L. B. Jorde (1990), wskazując wysoką zależność rodzinną autyzmu z ukierunkowaniem na hipotezę recesywnego dziedziczenia. Dodatkowo stwierdzono, że nasilenie ryzyka wystąpienia zaburzeń autystycznych uwidacznia się szczególnie u bliźniąt, a wraz z rozszerzeniem charakterystyki zaburzeń autystycznych (np. PDD) wzrasta do 75% w stosunku do całej populacji (P. Bolton i in., 1994).

Na przełomie lat 70. i 80. XX wieku badania ukierunkowano głównie na określenie wpływu chorób przebytych przez kobiety w ciąży – w okresie prenatalnym i po urodzeniu – postnatalnym, na wystąpienie u dziecka autyzmu. Za główne czynniki wywołujące to zaburzenie rozwojowe uznano wirus różyczki (tzw. wrodzoną różyczkę – *cogenital rubella*) oraz tuberozę (stwardnienie guzowate – *tuberose sclerosis*). Inną chorobą, z którą początkowo utożsamiano autyzm, był zespół Łamliwego Chromosomu X (w tłumaczeniach określany jako Kruchy, Krzywy Chromosom X) (C. Gillberg, J. Wahlstrom 1985)[20]. Szczegółowo opisuję ten problem w rozdziale 5.5.

Na przełomie lat 80. i 90. skupiono się na badaniach genetycznych rodzin z dziećmi z autyzmem, w szczególności na badaniach molekularnych, cytologenetycznych (S. Steffenburg i in., 1989), mających na celu odnalezienie czynnika wywołującego to zaburzenie. W wyniku podjętych działań zakwa-

[20] Problem ten został szerzej przedstawiony w artykule autora (J. J. Błeszyński, 2007b).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

lifikowano badane osoby za pomocą wystandaryzowanych metod, między innymi przeprowadzano wywiady z rodzicami i obserwowano osoby z autyzmem (A. Le Couteur i in., 1989; C. Lord i in., 1989). Równolegle prowadzono analizy medyczne, w tym badania wad genetycznych. Wykazały one, że wśród rodzin posiadających dzieci z autyzmem występują istotne różnice. Niewielka liczba opisanych przypadków dzieci z ciąż mnogich, w zestawieniu z dziećmi monozygotycznymi, ukierunkowuje przypuszczenia na czynnik genetyczny, jednak z zastrzeżeniem, iż autyzm jest wynikiem zaburzeń wielu genów. U 90% przebadanych dzieci monozygotycznych zaobserwowano zaburzenia społeczne i deficyty poznawcze, a jedynie u jednego na dziesięć w przypadku par dwujajowych. Wskazuje to na występowanie zaburzeń autystycznych warunkowanych poligenicznie, a nie jak do tej pory uważano w postaci monogenicznej, spowodowanej dysfunkcją jednego genu (A. Bailey i in., 1995). Takie podejście prezentuje J. Travis (2003), uważając, że zaburzenia autystyczne są wynikiem nieprawidłowego funkcjonowania układu nerwowego, zaburzenia neurologicznego w produkcji białek na skutek mutacji w chromosomie 3. Zwrócono uwagę na geny odpowiadające za wytwarzanie białek w komórce nerwowej, odpowiedzialne za przekaźnictwo międzykomórkowe. Badania przeprowadzono w szwedzkiej rodzinie z dwójką dzieci z rozpoznanym zespołem Aspergera. U członków tej rodziny wykryto zmniejszone wytwarzanie białek przez komórki nerwowe. Jak zaobserwowano, mutacja ta występuje przede wszystkim u matek i przekazywana jest głównie chłopcom. Prawdopodobnie następuje duplikacja nieprawidłowego genu X, który przekazywany jest w procesie reprodukcji. Teorię tę popiera częstsze występowanie zaburzeń u chłopców niż u dziewcząt (co wskazuje na czynnik chromosomu X).

Inne badania prowadzone przez J. S. Sutcliffe (2003) traktują autyzm jako zaburzenie neuropsychiatryczne, będące wynikiem zaburzenia genetycznego. Podstawowym celem obecnie prowadzonych badań jest typowanie regionów chromosomów u osób z autyzmem, a tym samym określenie, dzięki badaniom porównawczym, specyficznych alleli odpowiedzialnych za transmisję informacji gromadzonych przez te osoby. Najczęściej z autyzmem łączony jest gen 7, w którym następuje suplikacja sekwencji interwału 15 q11 – q13 – duplikacja (J. Veenstra – Vanderweele, 2003). Na podstawie uzyskanych wyników możliwe było określenie charakterystycznych skłonności osób z zespołem Pradera-Willego czy Angelmana (E. M. Dykens, 2002). Odchodząc od monogenicznej teorii autyzmu, zauważa się tendencję do łą-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

czenia objawów autyzmu z wieloma prążkami w chromosomie np. 2q, 7q, 13q oraz coraz częściej 15q, który wiązany jest z przebiegiem procesu socjalizacji. Dla wszystkich wcześniej wspomnianych zaburzeń genetycznych wspólnymi objawami są: opóźniony rozwój mowy, stereotypie ruchowe, zaburzenia koordynacji ruchowej, izolacja społeczna. Wspólne dla autyzmu i zespołu Angelmana są: zachowania wymuszone, autoagresja, niewielkie dysfunkcje procesu poznawczego oraz fenomenalne umiejętności (w zakresie analizy przestrzeni, operacji matematycznych, pamięci i muzyki), jak również niedokańczanie zaczętych czynności. Takie podejście może sugerować, iż występują podobieństwa w analizie genetycznej i psychologicznej badanych grup, co może wynikać z tożsamych czynników determinujących rozwój psychofizyczny, które możemy wiązać z wybranymi regionami chromosomowymi.

Przekonujące są wyniki badań przeprowadzonych przez B. Bower (2000) nad czynnikiem genu HOXA1, który jest odpowiedzialny za rozwój mózgu w okresie życia płodowego dziecka. Wcześniej podejrzewano, że za wywołanie autyzmu odpowiadają geny 40 i 17, warunkujące rozwój umiejętności komunikacyjnych i uspołecznienie oraz zaburzenia powodujące upośledzenie umysłowe, a w szczególności trudności w nabywaniu umiejętności naśladownictwa. Badania DNA w wybranej grupie 57 pacjentów wykazały, że u 40% występował zmutowany gen NOHA1 odpowiedzialny za kształtowanie się struktur wywodzących się z pnia mózgu.

Obecnie uznaje się, że autyzm może współwystępować z opóźnieniem rozwoju umysłowego, co w badaniach nad złożonym fenotypem pozwala na ukazanie powiązania problemów poznawczych (G. J. August i in., 1981) oraz niedostosowania społecznego z równoczesnymi trudnościami w nabywaniu umiejętności językowych. Może to potwierdzać czynnik genetyczny ze wskazaniem na odmienne uwarunkowania genetyczne, jak również sam przebieg autyzmu.

Ten okres badawczych poszukiwań nie przyniósł jednoznacznych odpowiedzi na temat etiologii autyzmu. Próby łączenia tego zaburzenia w rozwoju z wrodzonymi deficytami słuchowymi oraz głębokimi dysfunkcjami w zakresie organizacji wyższych czynności umysłowych nie dały spodziewanych efektów (M. Rutter i in., 1994). Zaznaczyć należy, iż nadal nie została w sposób jednoznaczny określona etiologia autyzmu, co może stanowić implikację, czy też podstawę, do ukierunkowania analiz na wieloczynnikową teorią autyzmu – złożony fenotyp.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Interesujące są badania nad zależnością pomiędzy liniami papilarnymi rodziców a występowaniem genetycznych nieprawidłowości w rozwoju ich dzieci (J. O. Davis, H. S. Bacha, 1996; C. Meyers i in., 1995).

Badania molekularne pozwalają na wysnucie wniosku, że możliwe jest hipotetyczne opracowanie genomu podatnego na zaburzenia występujące w autyzmie – przede wszystkim funkcji języka. Może to mieć bezpośredni związek z chromosomem 7 oraz odniesieniem do teorii poznawczych (np. umysłu S. Baron – Cohena), w których czynnikiem determinującym rozwój osób z autyzmem jest właśnie funkcja języka (J. Clegg i in., 1999). Odmienne jest podejście genetyki funkcjonalnej, gdzie istotą jest naturalna analiza zmian genetycznych z jednoczesnym rozpoznaniem anomalii, na jakie jest narażony fenotyp człowieka. Tym samym konieczne staje się wykonanie badań na poziomie komórki oraz monitorowanie zmian determinujących rozwój człowieka.

Najnowsze badania przedstawione przez zespół *The Autism Genome Project Consortium* (*Mapping autism risk*, 2007) polegały na wykonaniu trzech testów genetycznych grupie około 1500 rodzin oraz około 8000 członków tych rodzin z całego świata[21]. W trakcie badań stwierdzono, że występują istotne zależności, które można sprowadzić do trzech czynników ryzyka związanego z przekazaniem niewłaściwej struktury chromosomów. Czynniki dziedziczne powodujące występowanie zaburzeń autystycznych mogą wystąpić u:

1) członka rodziny,
2) kobiet – matek,
3) obojga rodziców.

Wskazane jest stworzenie określenia – „ryzyko wystąpienia zaburzeń autystycznych", które powinno być uwarunkowane nasileniem i umiejscowieniem zmian w obrębie genomu. Obecnie łączy się występowanie niektórych zaburzeń z genetyką, np. zespół Łamliwego Chromosomu X z q27, zespół Aspergera, Prader-Willego i Angelmana z 15q.

W diagnostyce za istotne uważa się powiązanie występowania zaburzeń genetycznych z zespołami neurologicznymi. Do tej pory diagnoza opierała się na analizie klinicznej (głównie dotyczy analizy zachowania). Dzięki genetyce możliwe jest jej zobiektywizowanie oraz wskazanie czynników, które

[21] *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R), *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) oraz obserwację kliniczną.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

mogą wywoływać specyficzne zachowanie osób z autyzmem. Przykładem są analizy nieprawidłowej transmisji bodźców na poziomie neuronalnym – przekaźnictwo międzyneuronalne itd. Autyzm w takim ujęciu zaczyna być anomalią rozwoju neuronalnego, której efektem są zaburzone funkcje społeczne i komunikacja, a ich pierwotną przyczyną są odchylenia w procesie dziedziczenia.

Dokonując analizy etiologii autyzmu na płaszczyźnie badań genetycznych, można stwierdzić, iż ewoluowały one w zakresie określenia miejsca genetyki w badaniach nad tym zaburzeniem (od wykluczenia do pełnej akceptacji autyzmu jako zaburzenia genetycznego), aby na obecnym etapie analizy krytycznej zebranego materiału ujmować autyzm jako zaburzenie występujące w wyniku nieprawidłowej aktywności więcej niż jednego genu oraz efektów epigenetycznych. Niewątpliwie przełom w badaniach genetycznych nad autyzmem nie będzie do końca satysfakcjonujący, dopóki nie zostanie przeprowadzona holistyczna analiza autyzmu, wiążąca ze sobą podejście kliniczne i epidemiologiczne itd. (M. Rutter, 2000), co w efekcie może doprowadzić do rozwiązania problemu diagnozy, wczesnego wspomagania i efektywnej terapii osób z autyzmem.

W obecnie prowadzonych badaniach nad etiologią genetyczną autyzmu istnieją dwa nurty analiz. Pierwszy, starszy i bardziej rozpowszechniony, przyporządkowuje występujące w autyzmie zaburzenia odpowiadającym im strukturom poszczególnych genów, np. zaburzenia w zachowaniu, kontakt społeczny, mowa, deficyty uwagi itd. Takie podejście pozwala na wysoce probabilistyczne umiejscowienie w genomie człowieka występujących nieprawidłowości i ma charakter bardziej kalkulacyjny i życzeniowy. Drugi nurt dotyczy badań prowadzonych nad genotypem w rodzinach posiadających dziecko z autyzmem (biologicznych rodziców, gdyż spotykamy również rodziny adoptujące dzieci z autyzmem). W zależności od założeń, wykonuje się badania zarówno przodków, jak i rozgałęzień w obrębie najbliższej rodziny, w celu wskazania występujących i powtarzających się w istotnie statystycznym stopniu anomalii w genotypie tych rodzin lub zależności, które mogłyby wywołać zaburzenia autystyczne.

Chociaż przedstawiony podział badań ma charakter dychotomiczny, to w rzeczywistości uzupełniają się one i mogą stanowić dla siebie zarówno inspiracje, jak i element weryfikacji i procesu pozyskiwania wyników. Obecnie, dzięki precyzyjnej analizie z wykorzystaniem nowoczesnej techniki do analiz genetycznych, możliwe są pogłębione, kompleksowe badania, zmie-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

rzające do określenia, czym jest autyzm (poszukiwanie etiologii, czynników itd.) oraz rzetelnego zdiagnozowania zgłaszających osób (weryfikacja z zespołem Retta, Prader-Willego itd.), co wydaje się niezmiernie istotne wobec stosowania w diagnozie autyzmu jedynie weryfikacji opartej na klasyfikacji behawioralnej. W wielu przypadkach można określić tę diagnostykę jako eliminującą lub ukierunkowującą – pozwalającą na sprawdzenie zdobytej wiedzy oraz ostateczne wskazanie czynnika wywołującego to zaburzenie. Determinantem takiego podejścia może być przewidywanie podejmowanych w określonej kolejności działań terapeutyczno-wspomagająco-ukierunkowujących specjalistów różnych dziedzin, głównie medycyny, psychologii, pedagogiki i logopedii.

Najnowsze badania skupiają się na:

1. Wytypowaniu miejsc w chromosomie – QTL (*Qualityalive Trad Login*) odpowiadających za wystąpienie autyzmu:
   a) 7q11 (AUTS2 lub KIAA0442, epilepsja),
   b) 13q14 (AUTS3, autyzm, określany jako 3, wpływający na występowanie specyficznych zaburzeń w rozwoju języka – QTL),
   c) 15q11 (AUTS4 – CHROMOSOME 15q11-q13 DUPLICATION SYNDROME, autyzm, określany jako 4, zespół Prader-Willego, zespół Angelmana),
   d) 2q (AUTS5, autyzm, określany jako 5),
   e) 17q11 (AUTS6, autyzm, określany jako 6),
   f) 17q21 (AUTS7, autyzm, określany jako 7),
   g) 3q25-q27 (AUTS8, autyzm, określany jako 8, leukemia, paraplegia spastyczna),
   h) 7q31 (AUTS9, autyzm, określany jako 9, zaburzenie w rozwoju mowy i języka),
   i) 7q36 (AUTS10, autyzm, określany jako 10),
   j) 1q24 (AUTS11 – AUTISM, autyzm, określany jako 11),
   k) 21p13-q11 (AUTS12),
   l) 12q14 (AUTS13),
   ł) 16p11.2 (AUTS14, autyzm, określany jako 14),
   m) 7q35-q36 (AUTS15, autyzm, określany jako 10 i 15, wpływający na występowanie specyficznych zaburzeń w rozwoju języka – 4).
2. Opisach trzech QTL w chromosomie X:
   a) AUTSX (AUTISM, X-LINKED, SUSCEPTIBILITY TO, 1),

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

b) AUTSX2 (AUTISM, X-LINKED, określany jako 2; autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-2; zespół Aspergera określany jako X-linked-2; upośledzenie umysłowe powiązane z chromosomem X),
c) AUTSX3 (AUTISM, X-LINKED, SUSCEPTIBILITY TO, 3; zespół Retta; upośledzenie umysłowe, powiązanie z chromosomem X, syndromem 13; zespół Retta, jako wariant z zachowaniem mowy; encefalopatia występująca w okresie neonatalnym; autyzm, powiązany z chromosomem X-3; zespół Angelmana; upośledzenie umysłowe powiązane z chromosomem X, jako typ ociężałości.

3. Współwystępowaniu z mutacjami:
   a) MECP2 (NEUROLIGIN 3; NLGN3; autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-1; zespół Aspergera, autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-1),
   b) NLGN3 (NEUROLIGIN 4; NLGN4, autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-2; zespół Aspergera, autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-2; upośledzenie umysłowe powiązane z chromosomem X),
   c) NLGN4 (METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2; MECP2, zespół Retta; upośledzenie umysłowe powiązane z chromosomem X, syndrom 13; zespół Retta, jako wariant z zachowaniem mowy; encefalopatia występująca w okresie neonatalnym; autyzm, określany jako powiązany z chromosomem X-2; zespół Angelmana; upośledzenie umysłowe powiązane z chromosomem X, jako typ ociężałości.

Do korzyści płynących z badań genetycznych w zakresie etiologii autyzmu przedstawionych przez M. Ruttera (2000) niewątpliwie należy zaliczyć:

1) istotny wpływ na koncepcje etiologii autyzmu, np. ukierunkowanie analiz bardziej na zaburzenia genetyczne w trakcie rozwoju układu nerwowego aniżeli na zaburzenia adaptacyjne;
2) konieczność szerszego dostępu do badań genetycznych, szczególnie w przypadku istnienia zaburzeń genetycznych w rodzinach z dziećmi z autyzmem;
3) analizę molekularną umożliwiającą poznanie pełnego fenotypu, a tym samym analizę opóźnień w rozwoju, dysfunkcji społecznych, zaburzeń w procesie poznania;
4) badania molekularne, które pozwalają na obserwację i analizę nawet przypadkowych dysfunkcji układu nerwowego osób z autyzmem;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5) badania molekularne, które podkreślają konieczność poszukiwania środków zapobiegających występowaniu czynników wywołujących opóźniony rozwój osób z autyzmem,
6) badania nad wykorzystaniem wyników molekularnej genetyki w powiązaniu z farmakoterapią osób z autyzmem.

Konieczne wydaje się wiązanie z sobą różnych koncepcji etiologicznych, szczególnie wyjaśniających ewentualne powstawanie zaburzeń genetycznych *ad nova*. Takim podejściem może być zaprezentowana przez P. Sattocka (2008) teoria zanieczyszczenia środowiska. Wyniki badań wskazywały, że szczególne nasilenie występowania autyzmu i innych zaburzeń z PDD plasuje się na terenach wiejskich, co pozwoliło na postawienie hipotezy, iż czynnikami mogącymi w sposób istotny warunkować autyzm są pestycydy i inne środki chemiczne stosowane do ochrony roślin. Biochemiczne badania potwierdzają wpływ na budowę komórki czynników chemicznych powodujących mutacje punktowe, delecje czy inzorcje. Niewątpliwie takie badania mogą w sposób znaczący wyjaśnić nasilenie i występowanie większości zaburzeń, szczególnie określanych jako *ad nova* – niemających istotnych związków z analizą genetyczną rodziny, środowiska. Analizując złożoność zaburzeń autystycznych, znamienne będzie ukazanie jednego z czynników (jakże bagatelizowanych, przemilczanych, spychanych na margines zainteresowań, często tłumaczonych czynnikami ekonomiczno-politycznymi), pozwalających na pełniejsze i sprecyzowane określenie autyzmu, zarówno jako jednorodnego zaburzenia (choroby), jak i współwystępującego lub o różnym nasileniu.

Można pokusić się o stwierdzenie, że autyzm jest wieloczynnikowym kompleksem zaburzeń, wywołanych na drodze genetycznej, i nadal pozostaje w kręgu zainteresowań badawczych, np. co do podatności osób na pewne nieprawidłowości rozwojowe, które do tej pory tłumaczono przebytymi chorobami, urazami czy innymi czynnikami pozagenetycznymi (R. Goodman, 1991; D. M. Kurnit i in., 1987; P. C. M. Molenaar i in., 1993). Takie podejście pozwala spojrzeć na autyzm jako zaburzenie wieloczynnikowe, które powinno być analizowane za A. I. Bailey in. (1995) jako model epistemologiczny[22]. Wyłonione czynniki (w tym przypadku o podłożu genetycznym), pozwoliły zespołom pod kierunkiem C. E. Yu (2002) i T. A Tri-

[22] Jako teoria wiedzy naukowej, dyscyplina zajmująca miejsce pośrednie między ogólną teorią poznania a naukami szczegółowymi (*Słownik języka polskiego*, 2008).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

kalinos (2006) na umiejscowienie zaburzeń autystycznych, ze wskazaniem na najbardziej specyficzny – newralgiczny punkt. Potwierdzają to wyniki badań przedstawionych przez Lauren A. Weiss (2009), która na obecnym etapie prowadzonych badań genetycznych stwierdziła, że nie udało się jednoznacznie określić etiologiii autyzmu. Jednak najnowsze badania wskazują, że zbliżamy się do ulokowania autyzmu w złożonym genomie pojedynczego polimorfizmu nukleotydów (SNP) i wariantu numeracji kopii (CNV), które niewątpliwie powiązane są z autyzmem, jak również genotypem takich zaburzeń, jak schizofrenia, opóźnienia rozwoju umysłowego (opóźnienia rozwoju) i epilepsji.

Temu też służą badania prowadzone przez zespół MA (*Austism Consortium, MA*) z USA, doskonalące test genetyczny, który służy do wykrywania m.in. zaburzeń autystycznych. Badania G-kariotypu, wykonywane przez S. Yiping i K. I. DiesHolms (2010) w ciągu 3 lat na 933 osobach, wykazały, że test ten pozwala wspomóc pełną diagnostykę, a przede wszystkim skrócić czas rozpoznania, dzięki czemu można wcześniej interweniować, wprowadzając terapię i wsparcie.

Trudności z eliminacją i modyfikacją tych anomalii rozwojowych mogą wskazywać na tło genetyczne, co motywuje do dalszych badań w tej dziedzinie. Należy podkreślić, że na obecnym etapie analiz nie należy pomijać lub umniejszać roli genetyków w próbach dotarcia do wyjaśnienia etiologii autyzmu – odchodząc od skrajnego determinizmu genetycznego, niewątpliwie stajemy się coraz bliżsi koncepcji polietiologicznej, jak również wskazania czynników wpływających na wywołanie, nasilenie, przebieg i możliwość modyfikacji oddziaływań terapeutycznych już podczas ich prowadzenia.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rozdział 5

Zespoły, w których występują zaburzenia autystyczne

Wprowadzenie

W zaprezentowanych wcześniej analizach dotyczących etiologii, nasilenia głębokich deficytów rozwojowych, istotne jest przedstawienie różnicującego systemu klasyfikacyjnego, diagnostycznego i ukierunkowującego podejmowane optymalne działania, jak również możliwości wsparcia osoby z głębokimi deficytami oraz najbliższego środowiska opiekującego się nim. W celu intensyfikacji, optymalizacji oraz praktycznego weryfikowania, szczególnie w pierwszym etapie diagnostycznym, niezbędna jest wiedza umożliwiająca odróżnianie autyzmu od innych zaburzeń, często określanych jako *autyzmopodobne*, a należących przeważnie do grupy PDD (często na skraju PDD i PDD-NOS). W tym celu w kolejnym rozdziale dokonano systemowej analizy poszczególnych zaburzeń, chorób, ze wskazaniem ich najbardziej charakterystycznych objawów, stosowanych metod leczenia, terapii i wsparcia, by w części końcowej wykonać zestawienie różnicujące i wskazujące ich wspólne cechy z autyzmem.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.1. Zespół Landau-Kleffnera*

5.1.1. Opis zespołu

Zespół Landau–Kleffnera (ZLK)[23] został opisany po raz pierwszy w roku 1957 przez lekarzy Williama M. Landau i Franka R. Kleffnera (od ich nazwisk pochodzi nazwa zespołu) na podstawie badań wykonanych u 6 pacjentów, u których zdiagnozowano nabytą afazję i zaburzenia konwulsyjne (W. M. Landau, F. R. Kleffner, 1957). W kolejnych opisach przedstawiono zespół jako nagłą lub stopniową utratę zdolności posługiwania się językiem (na poziomie intro- i ekstrawertycznym), którym towarzyszyły napady epileptyczne (w 80% występowały one w nocy). Do innych charakterystycznych objawów ZLK można zaliczyć: nadpobudliwość psychoruchową (często określaną jako ADHD), agresję (również występuje autoagresja) oraz zachowania depresyjne. Obecnie ZLK jest opisany w kwalifikacji ICD-10 jako jednostka chorobowa:

- F00-F09 – w grupie organicznych zaburzeń psychicznych z zespołami objawowymi,
- F80-F89 – zaburzeń rozwoju psychicznego (psychologicznego),
- F80 – w specyficznych zaburzeniach rozwoju mowy i języka (Zespół Landau-Kleffnera),
- F80.3 – nabyta afazja z padaczką (*Acquired aphasia with epilepsy* [*Landau-Kleffner*]) (T. B. Üstün i in., 1999, s. 176).

Zespół pod kierunkiem B. J. J. Ansink (1989; S. Nakano i in., 1989) opisał 170 pacjentów, u których występowała demencja (wycofywanie się z wcześniej nabytych umiejętności) mowy i percepcji dźwięków bez objawów neurologicznych. Kolejne badania potwierdziły występowanie zaburzeń neuroprzekaźnictwa w mózgu, pogłębiając zaburzenia w umiejętności posługiwania się mową. Kolejne badania przedstawione przez zespół pod kierunkiem P. Huppke (2005) dotyczyły rozwoju 7-letniego chłopca (badanego od 2 roku życia), u którego stwierdzono dysartrię, charakteryzującą się wycofaniem z umiejętnością posługiwania się mową. Objawy te pogłębiały

* Podrozdział powstał na podstawie referatu wygłoszonego na konferencji zorganizowanej w 2008 roku przez Stowarzyszenie GEN w Poznaniu, opublikowanego w książce pod red. A. Twardowskiego (2009). Przedstawiony powyżej tekst został uzupełniony i rozszerzony.

[23] W literaturze określany również jako nabyta afazja wieku dziecięcego, afazja epileptyczna, afazja postępująca.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

się do 7 roku życia (z pełnym obrazem w EEG). Gdy zastosowano u niego inhibitory anhydrazy węglanowej (*carbonic anhydrase inhibitor*) jego stan w sposób znaczący się poprawił – powróciła mowa i prawidłowe zachowania społeczne. Ważnym spostrzeżeniem było, że u dzieci z ZLK nie następuje deformacja mózgu, co daje duże możliwości rehabilitacyjne.

5.1.2. Diagnoza

Do najczęściej spotykanych w praktyce wstępnych diagnoz u dzieci pomiędzy 3 a 7 rokiem życia (w niektórych przypadkach również w późniejszym wieku) zaliczyć należy:

1) afazję[24] niemowlęcą,
2) afazję nabytą w okresie niemowlęcym,
3) afazję z zachowaniami/zaburzeniami konwulsyjnymi.

W kwalifikacji ICD-10 zespół został przedstawiony jako: (F80.3) – nabyta afazja z padaczką. Prawidłowo rozwijające się dotychczas dziecko traci umiejętności rozumienia i ekspresji mowy, zachowując przy tym ogólną inteligencję. Proces ten rozpoczyna się zwykle pomiędzy 3 a 7 rokiem życia dziecka, które traci nabyte umiejętności w ciągu kilku dni lub tygodni. Początek zaburzeń nakłada się na zmiany napadowe w zapisie EEG i w większości przypadków także na napad padaczkowy. Związek czasowy pomiędzy wystąpieniem napadów a utratą umiejętności językowych jest zróżnicowany – pierwszy z tych objawów może wyprzedzać drugi (lub na odwrót) o kilka lub kilkanaście miesięcy (do dwóch lat). Prawdopodobną przyczyną tego stanu może być proces zapalny mózgu. Około dwóch trzecich pacjentów wykazuje mniej lub bardziej wyraźny deficyt rozumienia mowy. Nie dotyczy to:

- afazji BNO (R47.0),
- autyzmu (F84.0-F84.1), (F84.2-F84.3)(http://stary1.p..., 15.08.08).

Wśród najczęściej występujących objawów w ZLK, które nie stanowią jednolitego obrazu klinicznego, wymienia się:

1. Utratę rozumienia i ekspresji mowy i języka, co często jest określane mianem *głuchoty słownej*, występuje z różnym nasileniem i postępem (w okresie kilku miesięcy lub pojawia się nagle – wówczas często określa

[24] W terminologii logopedycznej za afazję uznaje się, zgodnie z założeniami M. Marusewicza i innych, *utratę zdolności*, która w przypadku niemowląt nie występuje.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

się te osoby jako głuche/ogłuchłe), przechodząc z komunikacji werbalnej na pozawerbalną poprzez wykorzystywanie w komunikacji gestu, znaków, obrazków (jak również u osób, które posiadały umiejętność pisania – pismo[25]). Przykładowe symptomy to np. niewykonywanie prostych poleceń (co może być wynikiem niezrozumienia komunikatu) oraz czas, kiedy wystąpiły zaburzenia językowe – typowe jest, że im wcześniejszy regres w rozwoju, tym gorsze rokowania.

2. Regres w rozwoju – przebieg rozwoju może mieć wieloraki charakter, najczęściej występuje nagle, co wywołane jest najprawdopodobniej zaburzeniami w neurofizjologii mózgu (głównie w części centralno-skroniowej odpowiadającej za rozwój mowy i inne wyższe funkcje), które jednak mogą różnicować objawy w związku z indywidualnym przebiegiem, czasem wystąpienia i plastycznością mózgu.
3. Utratę zdolności przyswajania informacji drogą komunikacji, co powoduje, że u tych osób diagnozuje się zaburzenie w rozwoju (najczęściej występuje podejrzenie o opóźnienie rozwoju umysłowego, głuchotę nabytą lub autyzm typowy lub atypowy), co w diagnozie dodatkowo poparte jest zachowaniem umiejętności w zakresie komunikacji pozawerbalnej, wspomina się o ryzyku wystąpienia zaburzeń w zachowaniu, które behawioralnie są podobne do zachowań występujących u osób z autyzmem.
4. Dysharmonię rozwoju oraz zaburzenia koordynacji wzrokowo-ruchowej (drgawki, niezborność ruchów, osłabienie, a niekiedy niedowład jednostronny – u około 2/3 dzieci). Występujące objawy mają wpływ na poruszanie się dziecka oraz tonus mięśni dłoni (widoczne nieprawidłowości w grafice pisma, w wykonywaniu gestów), policzków i gardła (co w efekcie prowadzi do niewyraźnej artykulacji oraz problemów z połykaniem czy nasilenia ślinotoku – określanych jako *dyspraksja oralna*). Zmiany te mogą ustępować z czasem, szczególnie w przypadku wspomagania ćwiczeniami, takimi jak masaż logopedyczny, ćwiczenia artykulacyjne itp.
5. Nieprawidłowy obraz w zapisie elektroencefalogramu (EEG) dotyczący obydwu półkul mózgu, który jednak u 80% dzieci występuje podczas snu (co często jest czynnikiem maskującym obraz kliniczny) i utrzymuje się do okresu dojrzewania.

[25] Nie występuje przy tym zespole zaburzenie orientacji przestrzennej, czy też utrata zdolności grafomotorycznych, jak w przypadku typowych afazji.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

6. Brak spodziewanego efektu leczenia farmakologicznego, co jest wynikiem indywidualnej reakcji dziecka na podawane leki, które mogą powodować pobudzenie do agresji – obecnie duże nadzieje wiąże się z immunoglobuliną i dietą (*Landau Kleffner Syndrome,* 2005, s. 10–11).

Warto zwrócić uwagę na inne zagadnienia związane z ZLK, np.:

1. Nie do końca określoną etiologię (z powodu zróżnicowanego obrazu klinicznego – jednak jako prymarny objaw przyjęto zmiany występujące w systemie językowym) i obecnie wymienia się trzy czynniki wywołujące zespół:
   a) genetyczny – najbardziej rozpowszechniony pogląd, nie do końca potwierdzony, chociaż stwierdzono więcej przypadków zespołu wśród rodzin, u których członków zdiagnozowano epilepsję (badania N. Gordona, 1990a);
   b) patogenny – występowanie patologicznego obrazu klinicznego mózgu, pomocnego w określeniu czynnika wywołującego zaburzenie (jako obraz behawioralny);
   c) nieokreślony – objawiający się specyficznymi zaburzeniami, również jako choroba wieloczynnikowa;
2. Mylne diagnozowanie z powodu współwystępowania opóźnienia (jak również nieharmonijnego rozwoju, zaburzeń emocjonalnych i nieprawidłowego rozwoju emocjonalnego), np. jako: autyzm, niedosłuch (głuchota), schizofrenia dziecięca, opóźnienie lub upośledzenie umysłowe (oligofrenia) i inne. Aby zatem postawić prawidłową diagnozę, należy oprzeć się, m.in. na:
   a) analizie przebiegu rozwoju dziecka (przede wszystkim określenie czasu wystąpienia pierwszych zmian w rozwoju dziecka – określenie czynnika patologicznego);
   b) analizie historii rodziny, w 12% przypadków występują rodzinne uwarunkowania (N. Gordon, 1990b);
   c) obserwacji klinicznej dziecka, również podczas podawania leków (nie zawsze podawane leki wywołują zamierzone efekty – zarówno ich chemiczny skład, jak i dobór podawanych dawek) – obserwacja dotyczy przede wszystkim indywidualnego rozwoju dziecka, funkcjonowania w chorobie, jak również relacji z rodzicami i najbliższym otoczeniem (*Landau Kleffner Syndrome,* 2005, s. 10–12);
   d) ocenie rozwoju dziecka (określenie poziomu umiejętności i możliwości, ze szczególnym uwzględnieniem zahamowania lub regresu występ-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

pującego w rozwoju badanego), przede wszystkim psychomotorycznego;
e) badaniu audiologicznym, weryfikującym organiczne uszkodzenie narządu słuchu;
f) analizie rozwoju mowy i języka (zaburzeń segmentalnych, a w szczególności suprasegmetalnych) oraz ewentualnego preferowania typu komunikacji pozawerbalnej;
g) analizie zaburzeń w zachowaniu i funkcjonowaniu społecznym, które często łączono z niewydolnością wychowawczą rodziców lub nadpobudliwością psychoruchową dziecka lub ADHD;
h) określeniu ewentualnych nieprawidłowości w obrazie elektroencefalogramu (EEG[26]) lub w wynikach tomografii mózgu (CT[27]), obrazowego rezonansu magnetycznego (MRI[28]), magnoencefalografii (MEG[29])

[26] Elektroencefalografia (EEG) – nieinwazyjna metoda diagnostyczna służąca do badania bioelektrycznej czynności mózgu za pomocą elektroencefalografu. Badanie polega na odpowiednim rozmieszczeniu na powierzchni skóry głowy elektrod, które rejestrują zmiany potencjału elektrycznego, pochodzące od aktywności neuronów kory mózgowej i po odpowiednim ich wzmocnieniu tworzą z nich zapis – elektroencefalogram. Jeśli elektrody umieści się bezpośrednio na korze mózgu (np. podczas operacji), badanie nosi nazwę elektrokortykografii (ECoG). Pierwszy polski zapis EEG został zarejestrowany przez Adolfa Becka, który swoją pracę opublikował w 1890 r. Pierwsze badanie EEG na człowieku przeprowadził Hans Berger, psychiatra z Jeny. (http://pl.wikipedia.org /wiki/ Elektroencefalografia, 14.08.08).

[27] Tomografia komputerowa, TK (ang. CT – *Computed Tomography*) jest rodzajem tomografii rentgenowskiej, metodą diagnostyczną pozwalającą na uzyskanie obrazów tomograficznych (przekrojów) badanego obiektu. Wykorzystuje ona złożenie projekcji obiektu wykonanych z różnych kierunków do utworzenia obrazów przekrojowych (2D) i przestrzennych (3D). Urządzenie do TK nazywamy tomografem, a uzyskany obraz tomogramem. Tomografia komputerowa jest szeroko wykorzystywana w medycynie i technice (http://pl.wikipedia.org/wiki/Tomografia_komputerowa, 14.08.09).

[28] Obrazowanie rezonansu magnetycznego (*ang.* MRI – *Magnetic Resonance Imaging*) to nieinwazyjna metoda uzyskiwania obrazów odpowiadających przekrojowi przez określoną strukturę ciała żyjącego człowieka. Ma ogromne zastosowanie w medycynie, gdzie jest jedną z technik tomografii, która służy diagnostyce i ukazaniu prawidłowości bądź nieprawidłowości w zakresie tkanek i narządów. Metoda ta jest również z powodzeniem wykorzystywana w badaniach naukowych wszędzie tam, gdzie istnieje potrzeba uzyskania danych anatomicznych żyjącego człowieka (http://pl.wikipedia.org/wiki/ Obrazowanie_rezonansu_magnetycznego 14.08.08)

[29] Elektromiografia (EMG) – dziedzina elektroneurodiagnostyki zajmująca się rozpoznawaniem chorób układu nerwowego (przewodnictwa nerwów) oraz mięśni (pozwala ocenić ich zdolność do pracy). W szerokim pojęciu badanie nerwów (przewodnictwa) i mięśni (skurczów w odpowiedzi na bodziec elektryczny) (http://pl.wikipedia.org/ wiki/EMG, 14.08.08).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

lub tomografii komputerowej pojedynczej emisji fotonowej (SPECT)[30] – szczególnie w aktywnej fazie choroby, z wykorzystaniem methohexitalu (leku wprowadzającego dziecko w głęboki sen);

i) badaniu różnicującym/weryfikującym z autyzmem, zaburzeniami słuchu, upośledzeniem umysłowym, dyspraksją (apraksją) czy ADHD;
j) świadomości, że zaburzenie dotyczy głównie chłopców, wspomina się o sporadycznych przypadkach wśród dziewczynek (*Landau Kleffner Syndrome*, 2005, s. 4).

5.1.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

Do najbardziej charakterystycznych zaburzeń występujących w ZLK zaliczamy dysfunkcje w zakresie rozwoju mowy i komunikacji oraz zachowań, które są związane z percepcją dźwięków artykulacyjnych (co jest często podstawą podjęcia terapii opartej na badaniach audiologicznych w kierunku niedosłuchu), dotyczących interpretacji słyszanych dźwięków (w szczególności słów) i z umiejętnością percepcji i rozumieniem przekazu werbalnego – szczególnie informacji przekazywanych w formie długich sekwencji (jej brak może wskazywać na zaburzenie analizy i syntezy słyszanych słów). Zaburzenie to ma charakter progresywny, dotyczący wcześniej znanych i prawidłowo identyfikowanych dźwięków i słów (zarówno różnicowania pojedynczych dźwięków, dźwiękonaśladowczych, jak również słów). W wypowiedziach dzieci z ZLK występują liczne mechanizmy kompensacyjne, np. upraszczanie

[30] Badania SPECT – tomografia emisyjna pojedynczych fotonów (ang. S*ingle Photon Emission Computed Tomography*)– oparte są na najnowszych metodach obrazowania mózgu i wykrywania dysfunkcji. Jest to stosunkowo nowa i mało rozpowszechniona metoda diagnozowania zaburzeń mózgowia, znacznie różniąca się od encefalografii i rezonansu magnetycznego. Jest to złożona metoda badawcza z dziedziny medycyny nuklearnej, umożliwiająca wizualizację przepływu mózgowego krwi i jego metabolizmu. W metodzie tej radioaktywny izotop przyłączony jest do nośnika mającego równocześnie powinowactwo do komórek w mózgu, możliwość pokonywania bariery krew–mózg oraz gromadzenia się w ilości proporcjonalnej do metabolizmu danej okolicy. Emitowane promieniowanie gamma rejestrują czujniki umieszczone w specjalnej kamerze połączonej z komputerem. Badanie trwa około 15 minut. W trakcie typowego badania do czujników dociera w przybliżeniu dziesięć milionów impulsów gamma, a superkomputer przetwarza te informacje i prezentuje w postaci złożonych map przepływu/metabolizmu mózgowego i udostępnia na trójwymiarowych obrazach. Lekarze oraz badacze wykorzystują te mapy, zestawiając je z obrazami prawidłowej czynności zdrowego mózgu oraz obrazami mózgu osób chorych psychicznie lub cierpiących na zaburzenia neurologiczne (http://pl.wikipedia.org /wiki/Badania_SPECT, 14.08.08).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wypowiadanych sentencji, skracanie wypowiedzi (do mowy telegraficznej, w formie równoważników zdania lub dźwiękonaśladowczych), zastępowanie trudnych do wypowiedzenia lub odtworzenia słów innymi (nie zawsze adekwatnymi do ich znaczenia), w skrajnych przypadkach wypowiedzi mogą mieć charakter nieuporządkowany, szarpany, a mówiący jest w stanie *ciągłego poszukiwania* właściwego słowa. W skrajnych przypadkach dzieci te mogą nie wykorzystywać kanału werbalnego (współwystępujący mutyzm całkowity lub sytuacyjny) albo będą wykorzystywały go jako komunikację wspomagającą (w komunikacji werbalnej) lub alternatywną formę komunikacji pozawerbalnej – przede wszystkim gest (zarówno samodzielne, jak i z wykorzystywaniem np. ręki innej osoby lub przedmiotu wskazującego potrzeby lub sytuacje) oraz mimikę i układ ciała. Jednak, jak wykazują badania (*Landau Kleffner Syndrome*, 2005, s. 17), połowa dzieci z tym zespołem ma trudności z wykonywaniem gestów, co z kolei komplikuje przekaz, a w konsekwencji prowadzi do zaburzeń w zachowaniu, a nawet do wycofywania się z komunikacji (podobnie jak przy nadpobudliwości psychoruchowej i u dzieci z autyzmem).

Trzeba zaznaczyć, że wypowiedzi dziecka są uwarunkowane wieloma czynnikami, np. długością fraz, rodzajem informacji, sytuacją, w jakiej dokonuje się przekaz, a nawet pogodą itd. Mowa dzieci z ZLK może charakteryzować się dużą zmiennością wynikającą z sytuacji i uwarunkowań, w jakich będzie tworzona.

W okresie poprzedzającym wystąpienie choroby obserwujemy u dzieci najczęściej prawidłowy, harmonijny rozwój psychofizyczny (szczególnie rozwój motoryczny, społeczny i języka), zgodnie z etapami rozwoju (okresami krytycznymi) oraz w powiązaniu z równolegle nabywanymi umiejętnościami. Często w opisach występują informacje o przyspieszonym lub opóźnionym rozwoju i dotyczą one przede wszystkim komunikacji i związanej z nią werbalnej inteligencji.

Można uznać, że głównym problemem dzieci z ZLK jest zaburzenie komunikacji (w szczególności mowy oraz umiejętności czytania i pisania), jak również elementów suprasegmentalnych, takich jak: ekspresja twarzy (mimika), gesty, symbole i inne. Konieczne jest tworzenie strategii wspomagających rozwój kompetencji językowych, do których należy zaliczyć: uproszczenie posługiwania się zasadami języka, komunikację alternatywną, wizualizację i asertywność słuchającego. Strategia ta powinna uwzględniać czynniki mogące zakłócać proces komunikacji, np. sytuacje stresujące, nad-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wrażliwość sensoryczną itp. W przeciwdziałaniu dysfunkcji wynikających z choroby istotna jest akceptacja dziecka i zrozumienie występujących trudności przez najbliższe jego otoczenie. Równolegle konieczna jest ciągła analiza funkcjonalna dziecka, umożliwiająca prawidłowe prowadzenie terapii – często polegająca na współpracy wielu specjalistów/terapeutów (logopedy, psychologa, psychiatry, nauczycieli) i rodziców.

W perspektywie rozwojowej dziecka ważny jest czas wystąpienia pierwszych objawów. Zależność ta jest jednak złożona, ponieważ uznaje się, że:

1) pozytywnym prognostykiem jest późne wystąpienie pierwszych objawów (im później, tym lepsze rokowania) – ważny jest brak zaburzenia harmonii rozwoju, jak również wpływu na już ukształtowane umiejętności i zdobyte wiadomości;
2) przebieg incydentu epileptycznego – ma on indywidualny charakter, krótki czas, mniejsze nasilenie i ograniczone jego pole wskazują na lepsze rokowania;
3) efektem i prognostykiem (jednak również o charakterze indywidualnym) jest profil rozwojowy – regres w rozwoju – dotyczy czasu wystąpienia, długości oraz czasu nabywania/przypominania wiadomości i umiejętności;
4) występowanie i nasilenie zaburzeń komunikacyjnych może być uznane za barierę w komunikowaniu się z najbliższym środowiskiem;
5) zgodnie z długotrwałymi badaniami 50% przypadków wyleczono, u 25% występują zaburzenia z różnym nasileniem (często określane jako dyskretne, o niewielkim nasileniu, ujawniające się np. szybką reakcją, nadpobudliwością, nadwrażliwością na wysokie dźwięki), u pozostałych 25% nastąpił regres i nasilenie zaburzeń.

Za szczególny prognostyk uznaje się rozwój mowy i języka. Komunikacja jest systemem, który w sposób istotny wpływa na rozwój innych sfer. Jednak najnowsze badania wskazują, że istotnym elementem oceny rozwoju mowy i języka w ZLK jest wspomaganie.

Głównym behawioralnym objawem występującym w ZLK są trudności w interakcji i komunikacji społecznej oraz nabywaniu wiadomości i umiejętności, a po wystąpieniu incydentów epileptycznych – odzyskiwanie wcześniej wyuczonych wiadomości i umiejętności.

Niektóre z zaburzeń ustępują w okresie dojrzewania. Wówczas obserwuje się odzyskiwanie kompetencji językowych, które określa się w stosunku do normy rozwojowej. Jednak są to prognozy ostrożne, ponieważ nadal są

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

prowadzone badania longitudinalne i dopiero trwa gromadzenie materiałów określających zakres występowania ewentualnych zaburzeń językowych.

Na obecnym etapie badań zauważono, że dorosłe osoby z ZLK przejawiają trudności w odsłuchiwaniu komunikatów w hałasie (nakładających się informacji słuchowych), jak również w przechowywaniu i odtwarzaniu tych wiadomości z pamięci krótkotrwałej. W razie trudności w nauce języka i mowy werbalnej konieczne jest wykorzystanie komunikacji alternatywnej (gestu, języka migowego lub technik obrazowych) z możliwością odczytywania/wspomagania percepcji mowy z warg (więcej informacji w książce pod redakcją naukową J. J. Błeszyńskiego, 2008b).

5.1.4. Terapia

Wczesne wykrycie i zdiagnozowanie ZLK wydaje się trudne z powodu wieloobjawowości i występowania w okresie intensywnego rozwoju dziecka. W tym celu konieczne są:

1) jak najszybszy kontakt rodziców ze specjalistą (logopedą, psychologiem, pedagogiem specjalnym), a przede wszystkim z lekarzem pierwszego kontaktu, który może je skierować do wyspecjalizowanej jednostki medycznej – ważne jest na tym etapie wykonanie badań różnicujących, umożliwiających postawienie jednoznacznej, kompetentnej diagnozy (podobne objawy jak w autyzmie, mutyzmie, głuchocie, zaburzeniach w zachowaniu, ADHD itp. mogą być utrudnieniem w postawieniu ostatecznej diagnozy);
2) analiza rozwoju dziecka i opracowanie planu podejmowanych działań, dotyczyć to może podejścia interdyscyplinarnego wobec występujących problemów;
3) regularna analiza rozwoju (szczególnie jego etapów i niepokojących objawów), dotyczy aspektu medycznego (pediatrycznego, neurologicznego, psychiatrycznego), jak również komunikacji oraz zaburzeń w zachowaniu (logopeda, psycholog, pedagog).

Konieczne jest wieloaspektowe (a nawet holistyczne) podejście do terapii dziecka z ZLK. Dotychczasowa terapia ograniczała się do interwencji medycznej, psychologicznej, logopedycznej i pedagogicznego wsparcia. Bardzo ważne jest poszerzenie podejmowanych działań o sferę duchową i przekazanie rodzicom, rodzeństwu, dziadkom itp. oraz wspierającym ich specjalistom (nauczycielom, opiekunom, terapeutom) informacji dotyczą-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

cych umiejętności radzenia sobie z dzieckiem z ZLK. Istotne jest także wprowadzenie jednolitego, konsekwentnego i najbardziej (optymalnie) dostosowanego systemu oddziaływania.

5.1.4.1. Terapia farmakologiczna

Głównym i podstawowym działaniem w terapii dziecka z ZLK jest farmakoterapia (zwłaszcza leki przeciwpadaczkowe – przeciwdrgawkowe; informacje z ostatniego roku bardzo pozytywnie oceniają zastosowanie immunoglobuliny). Trzeba zwrócić uwagę na częste występowanie u dzieci i młodzieży depresji (szczególnie w okresie dojrzewania) oraz zachowań destrukcyjnych (agresja) czy obsesyjnych. Wymagają one wsparcia psychiatrycznego.

5.1.4.2. Terapia logopedyczna

Pełni bardzo istotną funkcję w nabywaniu umiejętności społecznego funkcjonowania dziecka. Do podstawowych technik pracy z dzieckiem z ZLK zalicza się tworzenie kreatywnych sytuacji, które pozwalają mu na prawidłowe podtrzymywanie już posiadanych umiejętności, jak również radzenie sobie z trudnościami w komunikacji społecznej. Ważne jest stwarzanie dziecku sytuacji umożliwiających mu odnoszenie sukcesów na poziomie komunikacji z osobami starszymi, ale przede wszystkim w środowisku rówieśniczym, aby dziecko nie czuło się izolowane, etykietyzowane czy wręcz dyskryminowane przez to środowisko. Należy je włączyć, w miarę jego możliwości, w proces edukacyjny.

Komunikacja. Działalność terapeutyczna ma charakter przede wszystkim usprawniający i wspomagający, najczęściej jest ukierunkowana objawowo oraz dostosowana do indywidualnych potrzeb i możliwości dziecka. Podstawowym kryterium są zainteresowania dziecka oraz możliwość przenoszenia komunikacji na jak najszersze pole. Udzielane wsparcie ma charakter długoterminowy, jego celem jest doprowadzenie do jak najpełniejszego rozwinięcia mowy. W razie trudności, u niektórych dzieci konieczne jest wykorzystanie wspomagających i alternatywnych metod komunikacji. Efektywną formą komunikacji jest wizualizacja, polegająca na wykorzystaniu metod pozawerbalnych w przekazie. Podstawową techniką zaliczaną do manualnych jest gest, który można wykorzystać dla uzyskania maksymalnie zrozumiałego przekazu. Dziecko może komunikować się z otoczeniem za pomocą gestów

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

naturalnych[31], ale również pochodzących z języka migowego czy Programu Językowego Makaton (*system gestów i znaków graficznych*, zob. B. B. Kaczmarek, 2008, s. 245–284). Zastosowanie symboli graficznych jest uwarunkowane poziomem i możliwościami psychofizycznymi dzieci – przechodzenie od desygnatu przez fotogram czy rysunek do piktogramu bądź bezpośrednie wykorzystanie systemu PCS (*Picture Communication Symbols*).

Czytanie i pisanie. Równolegle do terapii mającej na celu wydobycie głosu i kształtowanie prawidłowej artykulacji u dzieci, które wcześniej umiały czytać i pisać, należy wspomagać tę formę komunikacji. Ważne jest pogłębianie umiejętności fonologicznych oraz czytania z umiejętnością wykorzystania zasad fonetycznych, a w wypowiedziach pisemnych zasad gramatycznych i ortograficznych. Mimo występujących trudności, istotne jest, aby dziecko miało możliwość samodzielnego doświadczania systemu językowego i nabywania umiejętności autokorekcji.

Wypowiedzi. W przypadku fonacji i artykulacji konieczne jest skupienie się na problematyce zachowania poprawnego tempa wypowiedzi oraz wysokości artykułowanych dźwięków. W tym wypadku należy stworzyć odpowiednie warunki, które umożliwiają koncentrację uwagi oraz bezstresowe kontynuowanie wypowiedzi. W takich sytuacjach zasadne jest wspomaganie komunikacji – zarówno przez wypowiadającego, jak i przez odbiorcę komunikatu. Duże nadzieje można wiązać z techniką A. A. Tomatisa (J. J. Błeszyński, L. Błeszyńska, 2005, s. 187–226) wykorzystującą modyfikacje percepcji dźwięków napływających z otoczenia.

5.1.4.3. Terapia pedagogiczna

Równolegle z powstającym komunikatem następuje uspołecznienie przekazu informacji z wykorzystaniem kontaktu wzrokowego i mimiki. Dzieci z ZLK mają trudności w łączeniu przekazu informacji ze świadomym działaniem, co często rekompensują gestem. W skrajnych przypadkach występują zaburzenia o charakterze *mowy echolalicznej*[32] – w odróżnieniu od prostej echolalii, co bardzo często upodabnia ją do zaburzeń opisywanych w autyzmie. Trudności w generalizowaniu, w koncentracji uwagi i brak schema-

[31] Naturalne gesty zostały opisane np. przez E. M. Skorek (2005), s. 112–113.

[32] Szerzej ten problem opisałem w swojej książce (1998) *Mowa i język dzieci z autyzmem. Wybrane zagadnienia*, s. 47–49

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

tu wypowiedzi mogą sugerować opóźnianie w rozwoju (jak również upośledzenie umysłowe) oraz konieczność zastosowania specjalnych technik edukacyjnych np. TEACCH (*Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children*). Zalecane jest wówczas wprowadzenie wizualizacji oraz treningu społecznego. Ważne jest (w odróżnieniu od dzieci z autyzmem), że dzieci z ZLK potrafią prawidłowo wchodzić w relacje społeczne oraz modyfikować swoje zachowania. Istotnym determinantem rozwoju jest czas wystąpienia pierwszych objawów ZLK – im wcześniej, tym większy zakres trudności, jakie napotyka dziecko, co wynika z nabywania umiejętności na poszczególnych etapach rozwoju.

W pracach z dzieckiem z ZLK istotne jest wspomaganie przekazu informacyjnego o pozawerbalne elementy, tj.:

1) wykorzystanie rysunku podczas przekazu informacji (np. własnych opowiadań rysunkowych itp.),
2) odwoływanie się do wyobraźni i doświadczeń,
3) przestrzenne opracowywanie problemu (np. plan podejmowanego działania zostaje rozrysowany; analiza czynnikowa w formie graficznej), przedstawienie wielowariantowości podejmowanych działań, jak również konsekwencji.

Ważne jest, aby w ocenie rozwoju dziecka z ZLK (np. inteligencji) zwracać uwagę na wieloaspektowość podejścia w diagnozie – dzieci te w sposób perfekcyjny potrafią układać puzzle, wyklejać obrysowane przestrzenie, rysować i kopiować, graficznie przedstawiać przestrzenność figur itp. Jednak czynnikiem powodującym uzyskanie niższych wyników jest niski poziom koncentracji uwagi.

Uwaga i pamięć. Problemy związane z pamięcią i uwagą są wynikiem nieprawidłowej pracy mózgu. Są one związane z procesem zapamiętywania, głównie z przechowywaniem informacji. W przypadku pamięci słownej utrudnieniem jest różnicowanie dźwięków oraz koncentracja uwagi. W procesie wspomagającym funkcjonowanie dziecka na szczególną uwagę zasługuje przede wszystkim wizualizacja (która ma tu charakter nabywania polisensorycznej wiedzy o otaczającym środowisku), ale także wprowadzanie *schematyzacji i systematyzacji*. Przykładem tego typu działań może być przedstawienie schematu dnia w formie tablic (zarówno za pomocą słów, piktogramów, jak i fotografii sytuacji lub przedmiotów), a także gromadzenie, poszerzanie zakresu słownictwa (słowniki obrazkowo-słowne). Działania te mają na celu wizualizację, sentencjonowanie i obrazowanie.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Niekiedy konieczne jest prowadzenie dziecka programem szkoły specjalnej, a w uzasadnionych przypadkach (gdy zdiagnozowano znaczne opóźnienie rozwojowe lub gdy jest ustalony stopień upośledzenia umysłowego) indywidualne nauczanie, dostosowane do możliwości intelektualnych dziecka. Wśród głównych zaleceń w edukacji specjalnej można wymienić: częstość repetycji, redukcję czynników utrudniających uczenie się, sekwencjonowanie działań, dostosowane działań do rytmu pracy dziecka, realne cele dostosowane do potrzeb i możliwości dziecka, wykorzystanie komunikatorów wspomagających porozumiewanie się. W pracy z dzieckiem konieczne jest uwzględnienie architektury klasy (położenie, wielkość, wyciszenie), indywidualnych predyspozycji dziecka (godziny efektywnej pracy, długość czasu pracy i relaksacji), systemu podejmowanej pracy (pozytywne sprzężenie zwrotne – współpraca z dzieckiem, wspólne działanie) i wizualizacji działania (wielość poglądowych pomocy).

5.1.4.4. Modyfikacja zachowań

Najczęściej zachowanie przedstawione jest jako wynik występujących procesów. Do podstawowych zaburzeń w ZLK zaliczyć możemy: ograniczenie koncentracji uwagi, zakłócenie rozwoju komunikacji i aktywności, co sprawia, że zespół ten jest często wiązany z ADHD (*Attention Deficit Hyperactivity Disorder*). Zaburzenia w zachowaniu są uciążliwe dla otoczenia i uwarunkowane kilkoma czynnikami, np. porą dnia (głównie występują rano), bodźcem (wysokie natężenie czynnika), jak również pogodą i stanem zdrowia dziecka. Do najczęściej opisywanych należą: nadpobudliwość psychoruchową, brak koncentracji (przerzutność, krótkotrwałość) oraz impulsywność w wykonywaniu podejmowanych działań (bez przemyślenia, bez uprzedzenia) często trudnych do wyperswadowania, wyhamowania czy zakończenia wykonywanej czynności. Wpływu trudności komunikacyjnych (szczególnie dotyczących mowy i języka) na pojawienie się zachowań aspołecznych, które często określane są jako frustracja, dezorganizacja, nie udokumentowano w sposób jednoznaczny.

Najczęściej w pracy terapeutycznej prowadzone są działania zmierzające do poprawienia funkcjonowania systemu nerwowego (prawidłowej aktywności neurodynamicznej/elektrycznej mózgu), odpowiedniego funkcjonowania w środowisku (modyfikowanie środowiska rodzinnego, przedstawienie metod modyfikacji zachowań) oraz umożliwienie nabywania umiejętności społecznych w grupie rówieśniczej.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Do ważnych elementów oddziaływania terapeutycznego zalicza się: konsekwencję prowadzonych działań, świadomą modyfikację zachowań, jasność stosowanego przekazu. Zlecenia te można poszerzyć o:

1) bezpośredniość wprowadzonych kar i nagród (nieodraczanie w czasie),
2) stosowanie przerw umożliwiających regenerację,
3) poszerzanie metod i technik stosowanych w pracy z dzieckiem,
4) stosowanie systemu nagród w pracy z dzieckiem.

Istotne jest dążenie do wypracowania samokontroli i autorefleksji u dziecka z ZLK. Pomocne w tych działaniach mogą być gry i zabawy (kształtowanie uwagi i koncentracji), stosowanie technik wspomagających samokontrolę (policz do 10, uśmiechnij się, odetchnij głęboko itp.), wspomaganie wizualizacją (jeżeli dziecko nie pamięta słowa, niech sobie wyobrazi przedmiot, połączy słowo z przedmiotem itp.).

Zaburzenie snu. Problem ze snem może mieć charakter epizodyczny lub długotrwały. Poza najczęściej wprowadzaną farmakoterapią konieczna jest (może nawet jako pierwotne działanie) rytualizacja prowadzonych działań, szczególnie przed snem. W wielu rodzinach dziecko przygotowywane jest do snu zgodnie z ustalonymi zasadami, przykładowo o stałej porze (np. po bajce w TV), w takich samych okolicznościach (opowiadanie bajki przed snem, przeglądanie książeczki z obrazkami, czytanie książki itp.), w stałym miejscu (własny pokój, łóżko), w miłej atmosferze (wyciszenie, ciemność lub przyciemnienie źródła światła, często również zapach). Konieczne jest ograniczanie czasu oglądania telewizji czy brak zgody na absorbowanie otoczenia (przez zadawanie pytań, zagadywanie, skupianie na sobie uwagi), co może być wynikiem zachowań autostymulacyjnych dziecka.

5.1.4.5. Terapia rodzinna

Ważnym elementem jest objęcie terapią całej rodziny. Brak wsparcia może powodować jej izolację społeczną i pogorszenie funkcji opiekuńczo-wychowawczych[33]. Istotne jest udzielenie wsparcia całej rodzinie, tj. w większości przypadków postawienie konkretnej diagnozy dziecku, a następnie wyja-

[33] Jak wspomniałem w książce (J. J. Błeszyński 2005a), w rodzinach, w których rodzi się dziecko z głębokimi deficytami w rozwoju, najczęściej matki rezygnują z pracy, poświęcają się wychowaniu i opiece nad dzieckiem. Izolacja i brak kontaktów z otoczeniem są często przyczyną występowania syndromu wypalenia, co w przypadku dziecka z ZLK może w sposób istotny utrudnić prowadzenie kompleksowej terapii.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

śnienie stanu jego zdrowia i możliwości prowadzenia oddziaływań terapeutycznych. Dla rodziny ważne jest zapoznanie jej z trudnościami, na jakie może natrafić w pracy z dzieckiem z ZLK – przede wszystkim w zakresie komunikacji, zachowania i funkcjonowania społecznego. Niezbędne jest również indywidualne wparcie rodzin, które przejawiają niewydolność wychowawczą w zetknięciu z poważnymi problemami zdrowotnymi dziecka, w tym rodzeństwa, zdominowanego przez problemy dziecka z ZLK (J. J. Błeszyński, 2005a), jak również innych osób (np. dziadków czy pedagogów). Konieczne jest przedstawienie ZLK jako zespołu o niejednorodnym przebiegu, z często współwystępującymi zaburzeniami (np. psychosomatycznymi itd.). Może to wywoływać na różnym poziomie konflikty pomiędzy prowadzącym terapię a rodziną.

5.1.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Landau-Kleffnera i autyzmu

Ważne jest dokonanie zróżnicowania chorób charakteryzujących się objawami podobnymi do autyzmu. W przypadku ZLK konieczne jest zwrócenie uwagi na zespoły *okołoautystyczne* (autyzmopodobne), które ze względu na objawy, mogą być mylnie diagnozowane – chociaż najczęściej świadczą o autyzmie (jako najlepiej opisanym i najczęściej diagnozowane zaburzeniu rozwojowym).

Dla dzieci z ZLK niewątpliwie istotne jest wielospecjalistyczne podejście w analizie diagnostycznej. Najczęściej są one kierowane do zespołu diagnostycznego przez inne jednostki, przeważnie poradnie psychologiczno-pedagogiczne. Problemem jest dość późny wiek zgłaszanych dzieci, ponieważ poradnie nastawione są głównie na pomoc dzieciom w wieku przedszkolnym i szkolnym, co sprawia, że dzieci starsze trafiają do zespołów diagnostycznych z opóźnieniem. U niektórych z nich często już zdiagnozowano autyzm, a skierowano je w celu weryfikacji wstępnej diagnozy. Większość rodziców, przychodząc z dzieckiem już zdiagnozowanym, zna dobrze problem autyzmu, co powoduje, że w trakcie wywiadów następuje przeniesienie uzyskanej wiedzy na własne dziecko. Dlatego właściwsze byłoby podejrzenie autyzmu lub zaburzeń okołoautystycznych.

Cechy odróżniające ZLK i autyzm zestawiono w tabeli 3.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 3. Różnicowanie zespołu Landau-Kleffnera i autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Landau-Kleffnera	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD – 10 – zaburzenia rozwoju psychicznego	F80 – specyficzne zaburzenia w rozwoju	F84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek	pomiędzy 3 a 7 rokiem życia	do 3 roku życia
3	Uwarunkowania rodzinne	prawdopodobieństwo występowania	brak związku
4	Obraz kliniczny	nieprawidłowości w zapisie EEG	brak nieprawidłowości w zapisie EEG
5	Komunikacja rówieśnicza	zachowana	brak
6	Sen	występują ataki epilepsji	występują trudności z zasypianiem
7	Uczenie się	łatwość warunkowania, podatność na system nagród	niski poziom podatności na system nagród
8	Nadwrażliwość na dotyk	brak	często występuje
9	Kontakt wzrokowy	utrudniony (wynikający z koncentracji uwagi)	brak, sporadyczny
10	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
11	Przebieg chorób – występowanie objawów	od 3 do 15 roku życia	przez całe życie
12	Regres w rozwoju mowy	od pierwszego ataku epileptycznego	może wystąpić
13	Nadpobudliwość psychoruchowa	przechodzenie z wycofania do pobudzenia	
14	Wycofanie w kontaktów	różnice dotyczą rówieśników	
WSPÓLNE			
1	Ograniczenie zainteresowań		
2	Stereotypie		
3	Wczesny okres rozwoju		
4	Nie do końca ustalona etiologia		
5	Klasyfikacja – w grupie ICD – 10 zaburzenia rozwoju psychicznego		

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Zróżnicowanie to jest istotne podczas podejmowania decyzji związanych z prowadzeniem działań terapeutycznych. Wczesne rozpoznanie i prawidłowo prowadzona terapia (zgodnie z wcześniej przedstawionym przebiegiem choroby – 5.1.5), pozwalają na uzyskiwanie znaczących wyników dla przywrócenia pierwotnych umiejętności.

5.2. Zespół Pradera-Williego (ZPW)

5.2.1. Opis zespołu

Nazwa zespołu wywodzi się od nazwisk szwajcarskich lekarzy A. Pradera i H. Williego, którzy w 1956 roku wraz z A. Labhartem opisali go, bez przedstawienia etiologii (M. Libura, 2007, s. 12).

Zespół Padera-Williego diagnozowany jest bardzo rzadko – u jednego dziecka na 20 tys. żywych urodzeń. Najbardziej reprezentatywnym objawem jest ponadnormatywna masa ciała, będąca wynikiem ciągłego głodu. Jednak jest to jedynie objaw zewnętrzny, najbardziej widoczny, często zaciemniający obraz zespołu (w dobie występowania nadwagi w społeczeństwach o wysokim poziomie rozwoju). Nieprawidłowa dieta, dostępność do wysokoprzetworzonych, wysokokalorycznych produktów spożywczych staje się wielkim problemem ogólnospołecznym, a w szczególności dotyczy to osób obarczonych zespołem, którego objawami są również: wiotkość mięśni, hipogonadyzm, małe dłonie i stopy oraz mogąca współwystępować niepełnosprawność intelektualna, które są powiązane z delecją 46,XXdel(15)(q11-q12) dziewczynki i 46,XYdel(15)(q11-q12) chłopcy (L. Korniszewski, 1994, s. 217).

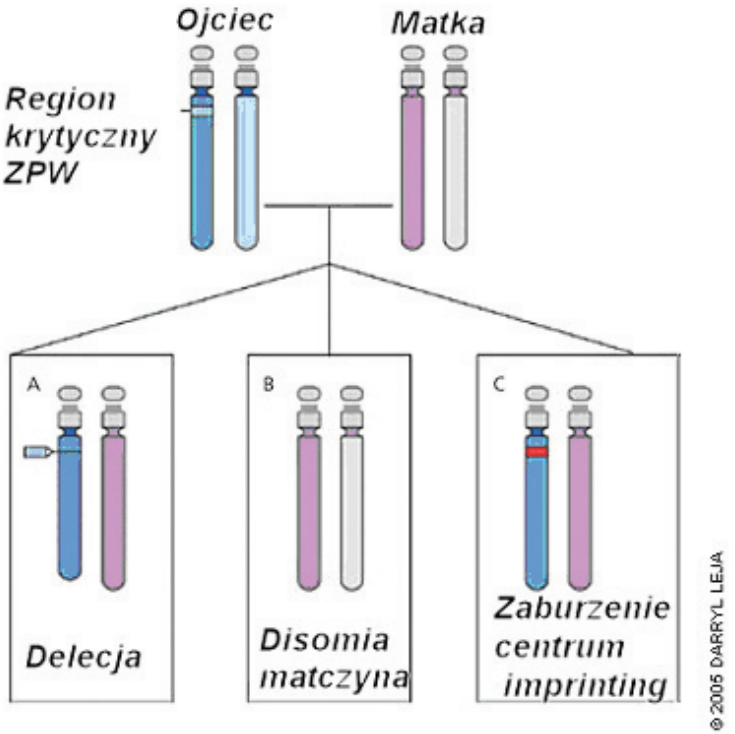
5.2.2. Diagnoza

Pierwsze objawy występują już w okresie niemowlęcym. Należy do nich m.in. hipotonia – obniżenie napięcia mięśni, które powoduje zahamowanie rozwoju umiejętności motorycznych, w tym również mowy (nieprawidłowe nastawienie układów: artykulacyjnego, fonacyjnego i oddechowego). Często z tego powodu opóźnia się prawidłowa diagnoza zespołu.

Etiologia ZPW jest niejednoznaczna, chociaż dzięki prowadzonym badaniom genetycznym coraz bardziej uszczegółowiana. Do głównych przyczyn występowania ZPW zalicza się nieprawidłowości w obrębie chromosomu 15, a jako region krytyczny uznaje się 15q11-q12 chromosomu ojca, przy czym

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

charakterystyczne jest, że gdy w parze brakuje chromosomu matczynego, występuje zespół Angelmana (rozdział 5.6), gdy zaś ojcowskiego – zespół Pradera-Williego (M. Libura, 2007, s. 13–14).



Rys. 13. Genetyczne uwarunkowania zaburzeń w zespole Pradera-Williego
Źródło: http://www.aafp.org/afp/20050901/827.html (5.07.2009).

Najczęściej (70% diagnozowanych przypadków) ZPW jest wynikiem delecji, tj. utraty krytycznego regionu genów. Może to być skutek nieprawidłowego rozwoju pojedynczych komórek rozrodczych lub zaburzeń w okresie zarodkowym – rzadko za przyczynę uznaje się dziedziczenie. Ma to swoje szczególne znaczenie w diagnozowaniu i dziedziczeniu zespołu. Możliwość powtórzenia się choroby w rodzinie określana jest na poziomie od 5 do 50%. Kolejnym czynnikiem mogącym wywołać ZPW jest **disomia matczyna** (około 25%), wynikająca z podwojenia kopii matczynej chromosomu 15, co w efekcie powoduje dezaktywację tego genu. U 5% badanych dzieci ZPW

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

określany jest jako **mutacja centrum imprintingu**, charakteryzująca się błędnym zapisem genetycznym, a w tym wypadku nieprawidłowością w budowie ojcowskiego chromosomu 15q11-q13. Mimo przekazania genu, jego nieprawidłowość powoduje, że jest on nieaktywny. Podobnie jak w przypadku delecji, mutacja powstaje przypadkowo, co w konsekwencji powoduje, iż nie można jej przewidzieć, lecz w razie dziedziczenia ryzyko przekazania wady określono na poziomie 50%.

– wąskie czoło i grzbiet nosa,
– migdałowaty układ szpar powiekowych,
– skierowane ku dołowi kąciki ust, małe trójkątne usta,
– czerwień wąskiej górnej wargi,
– masywna dolna warga

© 2005 GARY L. LEJA

Rys. 14. Specyficzne cechy twarzy osób z zespołem Predera-Williego
Źródło: http://www.aafp.org/afp/20050901/827.html (5.07.2009)

Efektem przekazania nieprawidłowości w ZPW jest najprawdopodobniej zaburzenie pracy podwzgórza (J. Wittington, T. Holland, 2004; M. Krajewska-Walasek, 1997), które jest odpowiedzialne za zachowanie prawidłowego – homeostatycznego funkcjonowania organizmu. Brak równowagi organizmu w przypadku ZPW może spowodować:

1. Nadmierną otyłość, wynikającą z zachwiania równowagi energetycznej organizmu. Prawdopodobnie jest to efekt niewłaściwego przetwarzania informacji napływających z układu pokarmowego do podwzgórza. Blokowanie uczucia sytości powodujące ciągłe odczuwanie głodu prowadzi do zwiększenia masy ciała w wyniku nadmiaru tkanki tłuszczowej i niedoboru mięśniowej. W konsekwencji osoby z tym zespołem są podatne na cukrzycę (typu insulinoopornego), niewydolność układu krążenia, zaburzenia sercowo-naczyniowe i oddechowe (np. bezdech lub płytki oddech).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

2. Niski wzrost jako wynik niedoboru hormonu wzrostu, powiązany z niedoborem masy mięśni i układu kostnego, co w konsekwencji powoduje ograniczenie rozwoju psychoruchowego (obserwowane od urodzenia). Zaburzenie to jest wieloogniskowe i prowadzi do występowania trudności związanych z:
   a) wykształceniem umiejętności spożywania pokarmu (począwszy od ssania, żucia, połykania);
   b) wydawaniem dźwięków i artykulacją (np. współdziałania układów: oddechowego, fonacyjnego i artykulacyjnego, odpowiadających za mechaniczną realizację, planowanie i skoordynowanie wydawanych dźwięków oraz ruchomość i plastyczność języka jako organu);
   c) nieprawidłowościami ortodontycznymi (np. nieprawidłowa budowa układu twarzowo-żuchwowego czy podniebienia),
   d) możliwościami przemieszczania się, lokomocyjnymi;
   e) nasileniem osteoporozy w różnym stopniu,
   f) wadami postawy.
3. Zaburzenia lub niedorozwój układu płciowego jako wynik ograniczonego wydzielania lub braku hormonów płciowych – u chłopców testosteronu (w wyniku czego następuje niewykształcenie trzeciorzędnych cech płciowych, np. mutacji, zarostu, polucji – niedorozwój narządów płciowych, wnętrostwo – w konsekwencji bezpłodność), u dziewczynek, w mniejszym nasileniu, ograniczenie wydzielania progesteronu i estrogenu (brak miesiączek lub nieregularne ich występowanie, mniejsze narządy płciowe, tzw. hipogonadyzm – jednak istnieje możliwość zajścia w ciążę i jej donoszenia).
4. Zaburzenie percepcji bodźców, czyli adekwatnego odbioru i reakcji na nie, np.:
   a) zaburzenie termoregulacji (wynikające z nieprawidłowego funkcjonowania podwzgórza), powodujące nieadekwatne reakcje obronne organizmu (nagłe zmiany temperatury ciała – zwyżka lub spadek);
   b) podwyższony próg bólu powodujący, że osoba z ZPW nieadekwatnie reaguje na bodźce, uniemożliwiając np. prawidłowe rozpoznanie stanu zdrowia i przeciwdziałanie zagrożeniom (często jedynie przypadkowe objawy wskazują, że u dziecka wystąpiło krwawienie wewnętrzne, złamanie kości itp.).
5. Zaburzenia snu i czuwania**,** które są powszechne w zespole i mogą być spowodowane nieprawidłową budową anatomiczną (np. przerost mig-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dałków, niewłaściwe ułożenie przegrody nosowej itp.), a także mogą być wynikiem bezdechu pochodzącego z ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Prowadzi to do trudności w prawidłowym funkcjonowaniu psychofizycznym osób z ZPW, co może manifestować się obniżonym poziomem nastroju lub dekoncentracją, nasilonym przemęczeniem, rozproszeniem uwagi, spowolnieniem psychoruchowym, częstymi drzemkami – podobnymi w swoich objawach do padaczki skroniowej. W skrajnych przypadkach, szczególnie u małych dzieci, może występować nieutulony płacz – jako wynik przemęczenia, rozdrażnienia, nieadekwatnego reagowania na bodźce napływające z otoczenia.

6. Brak odruchu wymiotnego, niezbędnego w nauce czynności higienicznych (np. mycie zębów, płukanie jamy ustnej), jak również w zatruciach pokarmowych (szczególnie często występujących w ZPW, gdy dochodzi do połykania, spożywania przedmiotów niebezpiecznych dla życia jako reakcji na niepohamowane łaknienie).
7. Brak poczucia sytości, które może prowadzić do niebezpiecznych sytuacji, np. zatrucia wodnego w wyniku wprowadzenia zbyt dużej ilości płynów w stosunku do poziomu wydalania ich przez organizm (często, podaje się płyny w celu „oszukania" głodu, aby przeciwdziałać spożywaniu kalorycznych pokarmów).
8. Współwystąpienie zaburzenia rozwojowego, którego nie należy wiązać z niepełnosprawnością intelektualną. Stopień rozwoju dziecka z ZPW w świetle zgromadzonych wyników badań mieści się w granicach od normy do upośledzenia umysłowego w stopniu umiarkowanym, przy czym dzieci te mogą mieć zarówno wybitne uzdolnienia w wybranych dziedzinach (np. plastyczne, matematyczne itp., przybierające nieraz formę obsesji), jak i trudności w nauce (często związane z ograniczonym funkcjonowaniem fizycznym, poziomem percepcji, motywacją).

5.2.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

Zespół Pradera-Williego jest diagnozowany stosunkowo późno, co spowodowane jest wieloogniskowymi objawami, które nie są specyficzne tylko dla tego zespołu. Pierwszym i najczęstszym objawem, który niepokoi rodziców już od okresu noworodkowego i niemowlęcego, jest w znacznym stopniu obniżone napięcie mięśniowe – brak lub trudności w zaspokajaniu podstawowych funkcji życiowych, na skutek opóźnienia w nabywaniu

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

umiejętności motorycznych. Objawy te często są kwalifikowane do zaburzeń neurologicznych, np. mózgowe porażenie dziecięce. Dzięki terapii ruchowej, jak również wspomaganiu ogólnego rozwoju, polepsza się ich stan psychomotoryczny. Dopiero skojarzenie objawów ujawniających się w kolejnych okresach rozwoju, takich jak: żarłoczność, niepohamowana chęć jedzenia, zaburzenia w zachowaniu (drażliwość, obsesje, upór, napady złości, autoagresja itp.), skłania do przeprowadzenia badań genetycznych. Występują również zaburzenia rytmu dnia i nocy (dzieci budzą się w nocy z powodu uczucia głodu). W wieku przedszkolnym i szkolnym nasilają się trudności wychowawcze, mogą występować zachowania aspołeczne (spowodowane głodem kradzieże pożywienia, agresja na niezrozumienie problemu przez społeczeństwo, przeszukiwanie cudzych szafek w celu znalezienia żywności, aż do spożywania przypadkowo znalezionych produktów spożywczych czy chemicznych – co może grozić utratą zdrowia, a nawet życia).

Rozwój fizyczny nie przebiega w sposób prawidłowy. Dziecko jest często wyłączane z gier i zabaw rówieśniczych. Nasilenie zaburzeń utrudniających odbiór informacji z otoczenia oraz podwyższenie poziomu percepcji (reakcja na bodźce), może powodować odrzucenie przez rówieśników i środowisko, a w konsekwencji zaburzenia psychotyczne oraz zachowania aspołeczne.

Ważne jest uświadomienie najbliższemu środowisku problemu etiologii choroby oraz konsekwencji w sprowadzonej opiece i wychowaniu dziecka. Problem ten w sposób istotny rzutuje na funkcjonowanie całej rodziny, szczególnie rytmu dnia oraz stosunków w społeczności lokalnej (choroba nie jest wynikiem złego zachowania dziecka, zaniedbań wychowawczych – nie jest winą rodziców czy rodziny).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 4. Obraz kliniczny ZPW w zależności od wieku

Ciąża i poród	Okres noworodkowy i niemowlęcy	Dzieciństwo	Dojrzewanie i dorosłość
zmniejszona aktywność ruchowa płodu; ułożenie pośladkowe; poród przedwczesny lub po czasie	wąskie czoło; niezstąpione jądra; małe narządy płciowe zewnętrzne i jądra; słabe napięcie mięśni; problemy z karmieniem; słaby odruch ssania; lepka ślina; cichy płacz; zmienna temperatura ciała; opóźnienie w rozwoju	niski wzrost; małe dłonie i stopy; jasna skóra i nietypowe tęczówki; migdałowate szpary powiekowe; zez, krótkowzroczność; skubanie skóry; próchnica zębów; nadmierny apetyt; otyłość; deficyt intelektualny; zaburzenia zachowania (napady złości, upór, zachowania obsesyjno-kompulsywne)	niski wzrost; małe dłonie i stopy; skolioza; osteoporoza; opóźnione dojrzewanie płciowe; cukrzyca; depresja; nadmierna senność

Źródło: http://www.kacperek.com/wiki/link-Zesp%25C3%25B3%25C5%2582_ Pradera-Williego (5.07.2009)

5.2.4. Terapia

Ważnym elementem działań wspierających rozwój dziecka jest oddziaływanie całościowe, holistyczne. Zmierza ono do ukształtowania prawidłowego modelu funkcjonowania społecznego osoby z ZPW. W tym celu podejmowane są wielokierunkowe działania.

5.2.4.1. Terapia farmakologiczna

W ostatnich latach wprowadzono terapię hormonalną, uzupełnieniajacą, zintegrowaną, która przynosi pożądane i zadowalające efekty. Do najbardziej rozpowszechnionych należy terapia hormonem wzrostu, przeciwdziałająca karłowatości oraz pozwalająca na prawidłowy rozwój kończyn i układów wewnętrznych, a w konsekwencji prawidłową przemianę materii (metabolizm). Terapia ta pozwala na wyrównywanie zaburzeń występujących w rozwoju dziecka, właściwą proporcję przyrostu tkanki tłuszczowej w stosunku do mięśni, co z kolei umożliwia prawidłowy rozwój psychoruchowy. Istotne jest, aby terapia prowadzona przez endokrynologa, trwała

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

do osiągnięcia dojrzałości (od ok. 2 do 18 roku życia) z uwzględnieniem występowania skutków ubocznych (cukrzyca, zaburzenia w oddychaniu, skrzywienia kręgosłupa). Kolejnym działaniem jest substytucja hormonów płciowych, co przeciwdziała zaburzeniu rozwoju psychoseksualnego, a tym samym wpływa na integrację społeczną (szczególnie nasilającą się w okresie dorastania).

5.2.4.2. Terapia logopedyczna

Terapia logopedyczna dotyczy wszystkich dzieci i młodzieży z ZPW. Od początku opóźniony jest rozwój mowy (*dyslialia prolongata*). W związku z niejednorodną etiologią oraz przebiegiem choroby należy zróżnicować działania logopedyczne. Od urodzenia istotne staje się wspomaganie układu artykulacyjnego w związku z hipotonią. Do działań terapeutycznych można zaliczyć przede wszystkim masaż logopedyczny i ćwiczenia dźwiękonaśladowcze. Ćwiczenia te odbywają się równolegle z korekcją i wspomaganiem umiejętności pokarmowych (ćwiczenia ssania, połykania, żucia oraz w późniejszym czasie picia przez słomkę, dmuchania itp.), kształtowaniem przekazu komunikacji mimicznej (ćwiczenia mięśni twarzy) oraz doskonaleniem układów: artykulacyjnego, fonacyjnego i oddechowego.

Ćwiczenia mowy są przede wszystkim ukierunkowane na rozwijanie słuchu fonematycznego (różnicowanie i dzielenie wyrazów na głoski, litery i sylaby) z ćwiczeniami autokorekcji, co zapobiega nieprawidłowej artykulacji dźwięków mowy. Ćwiczenia te dotyczą głównie dzieci w wieku przedszkolnym, szkolnym (klasy początkowe) i są ukierunkowane na różnicowanie:

1. Samogłosek:
   a) miejsca artykulacji – głosek tylnych [a, o, u].
2. Spółgłosek:
   a) szeregów (syczącego [s, z, c, ʒ]; szumiącego [š, ž, č, ǯ]; ciszącego [ś, ź, ć, ʑ]),
   b) dźwięków sonornych (udział rezonatora nosowego np. [ą, ę, m] itd.).

W związku z zaburzeniem mechanizmu wypowiadanych sekwencji osoby z ZPW mogą opuszczać i przestawiać pewne elementy artykułowanych wyrazów. Mogą też występować nieprawidłowości w skoordynowaniu wypowiedzi z elementami suprasegmentalnymi (intonacja, gestykulacja, nasilenia wydawanego głosu). Podczas kształtowania umiejętności językowych występują problemy w posługiwaniu się gramatyką, szczególnie dotyczy to

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

stosowania przyimków i budowy struktury wypowiedzi. Konieczne staje się komunikowanie przy użyciu zdań pojedynczych oraz formy strony czynnej.

Większość osób z ZPW ma ograniczony zasób słownictwa biernego i czynnego, co jest uwarunkowane stopniem rozwoju intelektualnego (lub ograniczeniem rozwoju). Zalecane jest wzbogacanie i precyzowanie słownictwa, kształtowanie umiejętności abstrahowania, kategoryzowania i uogólniania.

5.2.4.3. Terapia pedagogiczna

Terapia pedagogiczna jest ważnym elementem wsparcia rozwoju dziecka. Należy uświadomić rodzicom i nauczycielom ograniczenia związane z ZPW, przede wszystkim dotyczą one męczliwości i konieczności polisensorycznego poznania (szczególnie ukierunkowanego na kanał wzrokowy). Zalecane jest zatem prowadzenie ćwiczeń związanych z orientacją przestrzenną i świadomością układu własnego ciała. Dzięki włączaniu dziecka do grupy (zajęcia integracyjne, inkluzyjne) możliwe jest kształtowanie umiejętności społecznych (szczególnie dotyczących nauki zachowań społecznych i funkcjonowania w grupie rówieśniczej). Przeciwdziała to wykluczeniu społecznemu tych dzieci, jak również nabywaniu przez nie umiejętności funkcjonowania w społeczeństwie. Istotna jest również pedagogizacja środowiska rodzinnego, które często pozostaje (szczególnie w pierwszym okresie) bez wsparcia, ukierunkowania i opieki specjalistycznej (szczególnie pozamedycznej).

5.2.4.4. Modyfikacja zachowań

To bardzo ważny dział działań terapeutycznych. Celem modyfikacji zachowań jest przeciwdziałanie skutkom związanym z prymarnymi cechami tej choroby. Jako podstawowe zalecenie uznaje się konsekwencję – jasność reguł postępowania, które często dzięki wizualizacji, stają się bardziej przystępne i łatwiej akceptowane przez dziecko.

Pierwszym i podstawowym działaniem jest zapobieganie otyłości. Podejmowane działania dotyczą przygotowania środowiska, które poza konsekwentnym podawaniem leków, musi przeciwdziałać nabywaniu i utrwalaniu nieprawidłowych nawyków żywieniowych. Konieczne jest zadbanie o prawidłową dietę niskotłuszczową i zapewnienie odpowiedniej dawki ruchu. Ważne jest planowanie podejmowanych działań – ustrukturyzowanie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

i konsekwentne ich przestrzeganie, np. poprzedzanie posiłków wysiłkiem fizycznym. Zdarza się wykorzystanie technik oddziaływania behawioralnego w kształtowaniu prawidłowych nawyków i umiejętności radzenia sobie z zaspokajaniem głodu i racjonalizacją wykonywanych czynności.

Konieczne jest uświadomienie otoczeniu przyczyn i specyfiki choroby, aby rozumiało zachowania dziecka (zapobiegnie to sytuacjom traumatycznym, jak również aspołecznym), co w razie ich wystąpienia (np. zjedzenie wysokokalorycznego pożywienia poza wyznaczonym czasem, kradzież tego pożywienia) pozwoli postąpić radykalnie (wymierzenie przemyślanej kary przy uwzględnieniu występującego mechanizmu popędowego).

5.2.4.5. Terapia rodzinna

Rodzice dziecka z ZPW mają przede wszystkim problemy wynikające z poczucia winy. Konieczne jest uświadomienie im etiologii i przebiegu choroby (incydentalnej, często występującej jako *ad nova*) oraz faktu, że nie zawsze są za nią odpowiedzialni. Ważne jest wsparcie całej rodziny, poszczególnych jej członków, przez najbliższe środowisko społeczne (przeciwdziałanie odrzuceniu, szczególnie w środowisku szkolnym). Istotne jest uświadomienie społeczeństwu problemu osób z zespołem Pradera–Williego i konieczności adekwatnego zachowania i postępowania wobec pojawiających się trudności.

Konsekwencją działań terapeutycznych jest uświadomienie otoczeniu wprowadzonych w postępowaniu z dzieckiem reguł, które mogą być nie tylko modyfikowane, ale racjonalnie wprowadzane, adekwatne do sytuacji, ale zawsze w uzgodnieniu z zainteresowanym; jednak nie powinny być czynnikiem różnicującym, naznaczającym (np. podczas wspólnego posiłku podawanie dziecku z ZPW innych potraw niż pozostałym osobom czy wymaganie zaangażowania w wysiłek fizyczny). Część reguł jednak powinna być ustaleniami stałymi, np. związanymi z rytmem dnia (rytuał i pora udawania się na spoczynek, spożywania posiłków itd.).

Takie zachowania powinny być uświadomione w sytuacjach społecznych. Mają one na celu zapobieganie sytuacjom powodującym pogłębianie nieprawidłowego obrazu osoby z ZPW w percepcji społecznej (np. w przypadku wspólnych spotkań koleżeńskich, rodzinnych, podczas których mogą być spożywane wspólne posiłki).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.2.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Pradera-Williego i autyzmu

Warunkiem pozytywnych efektów terapeutycznych w przypadku osób z zespołem Pradera-Williego jest zastosowanie wsparcia systemowego.

Tabela 5. Różnicowanie zespołu Pradera-Willego od autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Pradera-Williego	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10	q87.1- zespoły wrodzonych wad rozwojowych związane głównie z niskim wzrostem	f84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek	od urodzenia przez całe życie	do 3 roku życia
3	Uwarunkowania rodzinne	prawdopodobieństwo występowania	brak związku
5	Etiologia	choroba genetyczna	nie do końca ustalona
6	Komunikacja rówieśnicza	występuje, ale utrudniona	brak
7	Mowa	opóźniony rozwój z zaburzeniem organizacji, same nabywają mowę	brak lub opóźniony rozwój, konieczność wspomagania rozwoju
8	Uczenie się	łatwość warunkowania, podatność na system nagród	niski poziom podatności na system nagród
9	Podatność na leczenie farmakologiczne	hormonalne (hormon wzrostu i płciowe)	brak
10	Rozróżniające obawy	hiperfagia, hipotonia mięśniowa, hipogonadyzm gonadotropowy, hipertermia,	brak lub niewielkie nasilenie
11	Przebieg chorób – występowanie objawów	od urodzenia do okresu dojrzewania	przez całe życie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Lp.	Charakterystyka	Zespół Pradera-Williego	Autyzm
12	Cechy dysmorficzne	twarzy: węższe czoło, antymongoloidalne ustawienie szpar powiekowych, „migdałowaty" kształt szpar powiekowych, skierowane ku dołowi kąciki ust, małe i trójkątne usta, wąska czerwień wargowa górnej wargi, zez zbieżny; dysmorfia twarzy może być bardzo delikatna lub nieobecna u noworodka i ewoluować z wiekiem	brak
WSPÓLNE Szczególne nasilenie podobnych cech zaburzeń występuje w dysomii matczynej			
1	Objawy we wczesnym okresie rozwoju		
2	Zaburzenia snu, rytmu dnia		
3	Zachowania kompulsywne		
4	Rytualizm		
5	Stereotypie		

5.3. Zespół Retta (ZR, ZTT, RTS)

5.3.1. Opis zespołu Retta

Zespół Retta (ZR) to zaburzenie, które zostało opisane w 1965 roku przez Andreasa Retta, na podstawie prowadzonej obserwacji dwóch dziewczynek, które wyróżniały się charakterystycznymi ruchami rąk, jakby je nieustannie myły. Podobne objawy zostały później stwierdzone u kolejnych sześciu pacjentek. Publikacja powstała rok później, ale dopiero w 1977 roku została przetłumaczona na język angielski (A. Rett, 1966, 1977). Kolejne badania przeglądowe przeprowadzono na grupie 35 pacjentów z Francji, Portugalii i Szwecji przez B. A. Hagberga i O. H. Skjeldal (1994), którzy opisali następujące objawy: stereotypowe ruchy rąk, wycofanie występujące pomiędzy 7 a 17 miesiącem życia, pogorszenie wyższych funkcji mózgu (około 18 miesiąca życia, kiedy opisywana jest demencja, autyzm, utrata wcześniejszych umiejętności posługiwania się rękoma), nagłe ataki ataksji, nabyta mikrocefalia. Charakterystyczny był fakt, iż ZR diagnozowano u dziewczynek, co określono jako zaburzenie żeńskiej komórki rozrodczej (I. Bruck i in., 1991). W kolejnych latach sformułowano kryteria, które wykorzystywano do opisu

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

zespołu, i zaczęto precyzować uzyskiwane wyniki. Działania te pozwoliły B. Hagbergowi (1994) na analizę wyników badań 170 pacjentek w wieku od 2 do 52 lat. U 75% z nich stwierdzono występowanie klasycznego fenotypu, a u pozostałych 25% zanotowano mniejsze nasilenie zaburzeń rozwojowych (niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim). R. Maiwald ze współpracownikami (2002) określili ZR jako mutację 46XX występującą u dzieci w genie MECP2 odpowiadające za wystąpienie tego zespołu.

Helen Leonard ze współpracownikami (1995) przeprowadziła badania radiologiczne 17 osób z diagnozą ZR. Okazało się, że występowały u nich anomalie w budowie kości, np. u 65% krótsze były kości śródstopia, a u 57% śródręcza. Badania gęstości kości wykazały, że u 8 z 14 badanych (57%) wyniki są zaniżone. Odnotowano także nieprawidłowości kardiologiczne u 26% badanych osób (A. Kerr i in., 1997). Jednak istotne stały się przedstawione przez C. De Bona i współpracowników (2000) wyniki badań osób z ZR, u których poza klasycznym obrazem odnotowano, po okresie nasilenia przypadającym w pierwszym etapie, pomiędzy 6 a 18 miesiącem życia, ograniczenie ruchów stereotypowych rąk, rozwój mowy i polepszenie ogólnego rozwoju psychofizycznego bez przyrostu średnicy czaszki. Natomiast nasilały się skolioza i epilepsja. To spostrzeżenie pozwoliło na stworzenie teorii dwóch form zaburzeń powodowanych przez dwie zmutowane formy genu MECP2, tym samym wyodrębniono podkategorie osób z ZR (tzw. *wariant Zappella*). Zespół pod kierunkiem M. Zappella (2001) odnotował powolne cofanie się zaburzeń w rozwoju mowy, praksji, zaburzeń autystycznych oraz powrót do prawidłowego przyrostu obwodu głowy. Dodatkowo do opisu dołączono występującą nadwagę, podwyższone ciśnienie krwi, pospolitą twarz oraz prawidłowo osadzone gałki oczne. U dzieci w wieku od 2 do 3 lat wypowiedzi mogą przybierać charakter sentencyjny, a w wieku 4 lat opisuje się prawidłową masę ciała ciała, jednak rozwój umysłowy jest na poziomie dziecka rocznego lub 2-latka, mowa natomiast ogranicza się do użycia pojedynczych słów i fraz. Podobne spostrzeżenia poczynił A. A. Adegbol ze współpracownikami (2009), którzy opisali zachowania agresywne, nasilenie zachowań autystycznych i nieprawidłowy zapis badań EEG. Wykonano analizę rozwoju 10-letniej dziewczynki, która w wielu 6 lat średnio uzyskiwała około 70 punktów w skali inteligencji, a w wieku 8 lat nastąpił regres do 58 punktów. Istotny w opisie tego przypadku jest fakt, iż u jej ojca zdiagnozowano upośledzenie umysłowe (IQ 85) – był absolwentem szkoły specjalnej. Przełom przy-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

niosły wyniki badań ojca i matki dziewczynki, u których wykryto mutację genu MECP2. Potwierdziło to teorię, że hipomorfia genu MECP2 ma bezpośredni związek z kształtowaniem się neuropsychiatrycznego rodzinnego fenotypu.

Ważne obserwacje dotyczące trzech sióstr z Brazylii, u których zaobserwowano nagłe zahamowanie rozwoju z brakiem przyrostu obwodu głów, zostały przedstawione przez N. Sirianni i współpracowników (1998). Rok wcześniej podobne informacje opublikował A. Miyamoto ze współpracownikami (1997), opisując dwie japońskie siostry, u których zdiagnozowano klasyczny zespół Retta. U dziewczynek w okresie od 1 do 6 miesiąca życia wystąpiło znaczne zaburzenie pracy mięśni (uniemożliwiające przemieszczanie się), epizody hiperwentylacji oraz zaburzenie uwagi, brak rozwoju mowy z anomalią w rozwoju intelektualnym i zachowań. Wyniki badań H. Leonarda i C. Bowera (1998) potwierdziły, iż u 46,5% dziewcząt ich rodzice obserwowali opóźnienie w rozwoju lub nieprawidłowości w zachowaniu w pierwszych 6 miesiącach życia.

Dopiero molekularna analiza pozwoliła na określenie fenotypu jako nieprawidłowej funkcji białka MECP2, występującego w niewystarczalnej ilości w dwóch izoformach. Jednak, jak zauważa A. T. Midro (2008), dostarczenie tego białka do organizmu (nawet u osób dorosłych) może istotnie poprawić funkcjonowanie i odwrócić występujące zmiany.

4.3.2. Diagnoza

Model diagnostyczny opiera się na symptomach, pozwalających na potwierdzenie bądź odrzucenie zespołu Retta zgodnie z kryteriami (określanymi jako kryteria wiedeńskie), do których zaliczono:

1) płeć (diagnozowano go tylko u dziewcząt i kobiet, w przypadku mężczyzn uznawano, że jest chorobą śmiertelną – co dzisiaj jest szeroko dyskutowane);
2) występowanie zaburzeń w rozwoju we wczesnym okresie (6–18 miesiąc życia);
3) mikrocefalię (brak przyrostu obwody główki dziecka) ujawniającą się po 6 miesiącu życia;
4) regres w rozwoju psychofizycznym do demencji włącznie (odchodzi się zarówno od jednoznacznego określania możliwości intelektualnych, jak i stopnia upośledzenia umysłowego);

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5) nasilenie zachowań stereotypowych, utrata/niezdolność celowego użycia dłoni;
6) apraksję ruchową (niezborność wykonywanych ruchów);
7) apraksję tułowia;
8) ataksję jako niezborność ruchową, trudności w sprawnym, precyzyjnym wykonywaniu czynności (B. A. Hagberg, O. H. Skjeldal, 1994).

Nowe podejścia wprowadzają jednak do diagnozy kazusy, jakie spotykamy w regresji. Obecnie są prowadzone badania zmierzające do określenia możliwości występowania zaburzenia jeszcze w okresie prenatalnym, co pozwalałoby na wczesną interwencję.

Uszczegółowia się kryteria diagnostyczne, które można podzielić na podstawowe (występujące w ZR), jak również mogące współwystępować. Do cech, które są pomocne w wykluczeniu innych chorób i zaburzeń w rozwoju w odniesieniu do ZR zaliczono:

1) prawidłowy rozwój obserwowany do 6–18 miesiąca życia;
2) prawidłowy obwód główki przy urodzeniu, w wieku od 3 miesięcy do 4 roku życia następuje spowolnienie przyrostu obwodu główki;
3) poważne upośledzenie mowy i języka, co stwarza utrudnienie w interakcji danej osoby i oceny rozumienia mowy;
4) niemożność celowego używania rąk;
5) powtarzające się ruchy dłoni obejmujące jedną lub więcej form, np.: mycie, klepanie, klaskanie, ugniatanie, wkładanie rąk do ust, manipulowanie;
6) potrząsanie tułowiem i kończynami, ujawniające się szczególnie, gdy występuje niezadowolenie;
7) chód niepewny, szeroki, sztywno ustawione nogi, czasami obserwowany jest chód na palcach.

Kryteria uzupełniające obejmują symptomy niewymagane w diagnozie, które mogą wystąpić tylko w jednym okresie, mogą też pojawiać się wraz z wiekiem i są to:

1) dysfunkcja oddechowa, w której może wystąpić zatrzymanie oddechu (bezdech), hiperwentylacja i połykanie powietrza;
2) nieprawidłowy zapis EEG, pojawienie się napadów padaczkowych;
3) zaburzenie snu fizjologicznego do utraty jego cech;
4) napady drgawek innego pochodzenia;
5) wzmagająca się wraz z wiekiem sztywność, spastyczność bądź przykurcze mięśni;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

6) skolioza (skrzywienie boczne kręgosłupa);
7) zgrzytanie zębami (bruksizm);
8) opóźnienie wzrostu;
9) zmniejszenie tkanki tłuszczowej i masy mięśni (ale może wystąpić u niektórych osób tendencja w kierunku otyłości, szczególnie nasilająca się w wieku dojrzałym);
10) zachowania impulsywne, jak irytacja i pobudzenie, z nasileniem zachowań autystycznych;
11) trudności w żuciu i/lub połykaniu;
12) małe stopy;
13) zaburzenia krążenia w kończynach dolnych (zimne, sine stopy i nogi o kolorze czerwono-niebieskim);
14) wraz z wiekiem zmniejszenie ruchliwości;
15) zaparcia oraz mogące występować wzdęcia lub rozdęcia (por. http://www.rettsyndrom.gd.pl).

Czynniki, które można uznać za wykluczające zespół Retta:

1) powiększenie narządów wewnętrznych;
2) nieprawidłowości w budowie oka, szczególnie zrogowacenie siatkówki lub zanik nerwu wzrokowego;
3) choroba metaboliczna lub postępujące zaburzenia neurologiczne,
4) okołoporodowe uszkodzenie mózgu;
5) nabyte schorzenie neurologiczne po zakażeniach i urazach głowy.

5.3.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

W opisach rozwoju dziewczynek z ZR występują charakterystyczne etapy, które pozwalają na lepsze rozpoznanie zespołu, jak również uświadamianie ograniczeń (jako wynik mechanizmu choroby) oraz możliwości przeciwdziałania współwystępującym opóźnieniom i zaburzeniom.

Etap I. Prawidłowy rozwój w okresie prenatalnym i natalnym

W wieku od 6 do 18 miesiąca życia obserwujemy:

1) spowolnienie przyrostu obwodu główki (badania w tym kierunku prowadzone są przez lekarzy pierwszego kontaktu, w ramach badań okresowych);
2) opóźnienie w nabywaniu umiejętności psychoruchowych;
3) zaburzenie kontaktu wzrokowego;
4) ograniczone zainteresowanie zabawkami;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5) dzieci określane są jako ciche, spokojne i nieuciążliwe.

Etap II. Szybko postępujący regres w rozwoju

Pierwsze objawy występują pomiędzy 1 a 4 rokiem życia i charakteryzują się niejednorodnym przebiegiem (od kilku tygodni do kilku miesięcy). W tym okresie można obserwować:

1) niemożność celowego użycia rąk;
2) nasilenie stereotypii rąk, takich jak: klaskanie, „suche mycie", uderzanie, wykręcanie;
3) zaburzenie rytmu oddechu oraz hiperwentylacja, bezdech, połykanie powietrza;
4) nasilenie zgrzytania zębami, które ustępuje w trakcie snu;
5) utratę umiejętności komunikacyjnych mowy;
6) ograniczanie kontaktów społecznych, izolowanie się, samotnictwo;
7) nasilenie zachowań autystycznych z nadpobudliwością i atakami złego humoru (irytacja, agresja) oraz nieuzasadnionego śmiechu lub płaczu;
8) zaburzenie rytmu snu;
9) napady drgawkowe, które często są mylnie kojarzone z napadami epilepsji.

Etap III. Często określany jako pozorna stagnacja

Jest to okres wieku przedszkolnego i szkolnego (klasy początkowe). W wielu przypadkach następuje zatrzymanie rozwoju dziewczynek właśnie na tym etapie.

W tym okresie można zaobserwować:

1) nasilenie się problemów lokomocyjnych, ruchowych (apraksja);
2) diagnozuje się padaczkę, z występującym nieprawidłowym zapisem w EEG;
3) poprawę funkcji społecznych i emocjonalnych, następuje ograniczenie zachowań autystycznych;
4) zainteresowanie otoczeniem, kształtowanie się umiejętności poznawczych;
5) lepszy kontakt z otoczeniem, poprawa funkcji społecznych, zarówno wzrost liczby kontaktów z otoczeniem, jak i ich wydłużenie.

Etap IV. Stabilizacja rozwoju

Najczęściej zaczyna się po 10 roku i trwa do końca życia. W tym okresie można obserwować:

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

1) ograniczenie sprawności ruchowej (konieczne staje się korzystanie z wózka inwalidzkiego);
2) postępującą skoliozę uniemożliwiającą prawidłowe utrzymanie równowagi, konieczne jest wspomaganie (z powodu nietypowego ułożenia ciała);
3) postępującą spastyczność mięśni, przechodzącą w dystymię, charakteryzującą się bólem, ograniczeniem aktywności ruchowej, zasinieniem i obrzękiem stawów;
4) znaczną poprawę kontaktu wzrokowego, emocjonalnego i społecznego;
5) zahamowanie zachowań stereotypowych;
6) prawidłowy rozwój płciowy, na tym etapie występują cechy dojrzewania płciowego (B. A. Hagberg, I. Witt-Engerstrom, 1986).

5.3.4. Terapia

Działania mają charakter wielokierunkowy, obejmując swoim działaniem wiele form terapii.

5.3.4.1. Terapia farmakologiczna

W związku z wieloobjawowym charakterem zespołu, niezbędne jest korzystanie z pomocy i konsultacji wielu specjalistów. W badaniach przeprowadzonych w 1997 roku przez Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta stwierdzono, że:

1) 30% dzieci jest pod stała opieką pediatry,
2) 18% dzieci jest pod stałą opieką ortopedy,
3) 75% dzieci jest pod stałą opieką neurologa (http://www.rettsyndrom.gd.pl/ 20.03.2010).

Najczęściej rodzice korzystają z pomocy lekarza pierwszego kontaktu, który po wstępnej diagnozie kieruje dziecko do specjalisty. Te działania wspierają liczne stowarzyszenia wspomagające rodziny z dziećmi z rzadkimi zespołami, jak wspomniane powyżej Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta oraz Stowarzyszenie GEN w Poznaniu.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.3.4.2. Terapia logopedyczna

Zaburzenia występujące w rozwoju mowy dziewczynek z zespołem Retta powodują również pozakomunikacyjne trudności. Do najczęstszych zaliczyć należy nieprawidłowości związane z układem artykulacyjnym i oddechowym.

Działania logopedyczne mają charakter wielokierunkowy, a ich efektywność jest uzależniona od odpowiedniego dostosowania, zarówno do potrzeb i możliwości pacjentów, jak i rodziny. Integracja działań powinna zmierzać do uzyskania jak najlepszych efektów prowadzonych terapii. Konieczne staje się więc wykonanie analizy w zakresie dostosowania i jasnego przedstawienia wprowadzanych oddziaływań w środowisku rodzinnym, które będzie przedłużeniem działań terapeutycznych, wykorzystującym uzyskiwane efekty w innych działaniach opiekuńczo-wychowawczych, np. masaż logopedyczny, będzie usprawniał mechanizm żucia i połykania.

Kolejnym etapem jest usprawnianie układu oddechowego, a także układu wegetatywnego. Działania te zmierzają do pobudzania do drgania fałdów głosowych i wytworzenia dźwięków nieartykułowanych, które przekształcane będą następnie w mowę. Ćwiczenia te są istotne zarówno ze względu na kształtowanie funkcji układów, jak i naukę koncentracji uwagi, warunkowania, adekwatnego reagowania, które będą podstawą do działań terapeutycznych prowadzonych przez innych specjalistów.

Następnie, kiedy występuje wycofanie z nabytych umiejętności, konieczne jest wprowadzanie komunikacji alternatywnej i wspomagającej – w zależności od możliwości i potrzeb dziecka. Wykorzystanie podstawowych form przekazu uzależnione będzie od możliwości percepcji i utworzenia komunikatu przez dziecko. Możliwość wykonania gestu jest u tych dzieci ograniczona (przez występowanie ruchów konwulsyjnych itp.). Wprowadzenie programu ćwiczeń, zaproponowanego przez R. A. Różalską, K. Mironowską i E. Kondracką (2000, s. 128–130, 134–136), wspomaga komunikację i ogranicza zachowania aspołeczne (irytację, krzyk, płacz), przez umożliwienie wyrażenia w inny sposób potrzeb i stanów emocjonalnych. W kolejnych etapach możliwe stanie się wykorzystanie innych form komunikacji, takich jak: przedmioty, piktogramy, symbole Blissa, podpisy i komputer (za autorkami – R. Acker, S. Grant, 1995; D. A. Koppenhaver i in., 2001).

Poza działaniem usprawniającym istotne jest kształtowanie gotowości do korzystania z komunikacji, która zostanie lepiej wykorzystywana w kolejnych etapach rozwoju osób z zespołem Retta.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.3.4.3. Terapia pedagogiczna

Brak określenia poziomu rozwoju psychoruchowego (a właściwie odchodzenie od oznaczania jedynie na poziomie głębokich deficytów rozwojowych) nie upoważnia do zaniechania prowadzenia zajęć usprawniających i edukacyjnych dostosowanych do możliwości i potrzeb dziecka z tym zespołem. Obecnie coraz częściej komunikacja alternatywna wspomaga pracę w zakresie nabywania podstawowych umiejętności samoobsługowych, jak również działań mających za zadanie kształtowanie otaczającego środowiska. W tym celu pomocne jest działanie konkretno-obrazowe, począwszy od desygnatu, a na zdjęciach i piktogramach kończąc. Ważnym elementem jest nauczenie dziecka korzystania ze skryptów czynności oraz schematu organizacyjnego dnia.

Świadomość możliwości wpływania na otaczającą rzeczywistość, przejawiająca się w samodzielnym podejmowaniu działań czy układaniu programu dnia ma istotne znaczenie w przebiegu terapii. Mimo licznych ograniczeń, ważna jest troska o rozwój fizyczny dziecka. Zaproponowana przez Z. Szota (1997; 2006) terapia metodą Stymulowania Seryjnych Powtórzeń (SSP; ang. *Stimulated Serial Repetitione* – SSR) przynosi efekty pod warunkiem systematycznego jej stosowaniu (R. A. Różalska, 2010).

5.3.4.4. Modyfikacja zachowań

Działania usprawniające oparte są na kształtowaniu ciągów czynności, ukierunkowanych na usamodzielnianie i komunikowanie otoczeniu swoich potrzeb. Regresy i demencje wyuczonych funkcji są elementami deprymującymi, jednak świadomość polepszenia funkcjonowania dziewczynek w II i IV etapie jest istotnym elementem, determinantem podejmowanej pracy.

Modyfikacje należy wprowadzać, korzystając z pomocy najbliższych dziecku osób, w sposób konsekwentny i jednorodny – gwarantujący dziecku poczucie bezpieczeństwa, jak również świadomego manipulowania otoczeniem. Działania oparte na statycznych, realnych elementach, ułatwiają ustrukturyzowanie otaczającej rzeczywistości.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.3.4.5. Terapia rodzinna

Niezmiernie istotne jest przekazanie rodzinie informacji na temat podłoża genetycznego i mechanizmu jego przekazywania oraz stopnia ryzyka urodzenia chorego dziecka. Są to ważne informacje kształtujące świadome rodzicielstwo i umożliwiające wczesną diagnostykę. Ważnym elementem wsparcia są osoby pracujące w poradnictwie genetycznym, psychologowie, a także doświadczeni terapeuci, którzy są w stanie przedstawić najefektywniejsze rozwiązania trudności napotykanych podczas sprawowania opieki i wychowania dziecka z zespołem Retta.

Znajomość przebiegu etapów występujących w rozwoju osób z zespołem Retta jest ważnym elementem kształtowania przestrzeni architektonicznych (odpowiednie rozmieszczenie pokoi, wyposażenie kuchni, pracowni, sypialni, łazienki oraz wc), ułatwiających chorym poruszanie się i sprawowanie nad nimi opieki. To ważny aspekt dbania o osoby opiekujące się dzieckiem – osobą z ZR, które są narażone na różnego typu urazy (przede wszystkim kręgosłupa).

Korzystanie ze wsparcia i opieki środowiska lokalnego jest ważnym elementem prawidłowego funkcjonowania psychicznego, szczególnie dla osoby przewlekle chorej. Wsparcie społeczne umożliwia dystansowanie się opiekunów od problemów, jakie napotykają, oraz określanie i modyfikowanie celów związanych ze sprawowaniem opieki nad osobą z ZR.

5.3.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Retta i autyzmu

Wczesne określenie różnic w rozwoju dzieci z zespołem Retta i autyzmem jest trudne, często wydłużone w czasie. Jednak cechy fizyczne, które są wymierne, badane w pierwszych latach życia dziecka stanowią ważną informację zarówno diagnostyczną, jak i prognostyczną. Rzadkość występowania zespołu, duże rozproszenie dzieci na terenie kraju powoduje, iż dzieci z zespołem Retta uczęszczają na zajęcia do ośrodków dla dzieci z autyzmem, co uwarunkowane jest brakiem specyficznych dla tego zespołu form terapii psychopedagogicznej, dodatkowego wsparcia. Niewątpliwie ważne jest, aby zarówno dzieci, jak i opiekujące się nimi rodziny nie były izolowane, dyskryminowane – nacechowanie.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 6. Różnicowanie zespołu Retta i autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Retta	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10 – zaburzenia rozwoju psychicznego	F84.2 – specyficzne zaburzenia w rozwoju	F84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek występowania pierwszych objawów	pomiędzy 6–18 miesiącem życia	od urodzenia do 3 roku życia
3	Obwód głowy	zahamowanie przyrostu około 6 m.ż.	prawidłowy
4	Obraz kliniczny pracy mózgu	mogą występować nieprawidłowości w zapisie EEG (epilepsja diagnozowana u ok. 3/4 przypadków we wczesnym dzieciństwie)	brak nieprawidłowości w zapisie EEG
5	Komunikacja	demencja	brak, ograniczenie
6	Waga ciała	niedowaga w trakcie rozwoju	prawidłowy
7	Ataksja, apraksja, dystonia	nasilenie występowania	brak
8	Ruchy rąk	niemożność celowego użycia rąk na rzecz charakterystycznych ruchów: trzepotanie, klaskanie, skubanie, wykręcanie (podobne do mycia rąk)	niemożność celowego użycia rąk, występowanie stereotypii głównie trzepotania i klaskania
9	Sen	występują trudności	występują trudności z zasypianiem
10	Ataksja, apraksja, dystonia	w dużym nasileniu	brak
11	Nadwrażliwość na dotyk	brak	często występuje
12	Kontakt wzrokowy	utrudniony, ograniczony	brak, sporadyczny
13	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
14	Stereotypie	charakterystyczne, przede wszystkim rąk	duża różnorodność

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Lp.	Charakterystyka	Zespół Retta	Autyzm
15	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
16	Etiologia	genetyczna	brak jednoznacznej
17	Bruksizm, hiperwentylacja, bezdechy	w pełnym zakresie	brak
18	Regres w rozwoju mowy	od pierwszego do około 6 m. ż.	może wystąpić do 3 r. ż.
19	Nadpobudliwość psychoruchowa, wybuchy złości	irytacja, pobudzenie	przechodzenie z wycofania do pobudzenia
20	Uczenie się	łatwość warunkowania, podatność na system nagród	niski poziom podatności na system nagród
21	Upośledzenie umysłowe	występuje, bez określenie stopnia	przeważnie występuje
22	Wycofanie w kontaktów	od II etapu	różnice dotyczą rówieśników
WSPÓLNE			
1	Ograniczenie zainteresowań		
2	Wczesny czas powstania zaburzeń		
3	Stereotypie		
4	Zaburzenie kontaktu wzrokowego, izolowanie		

Źródło: opracowanie własne, por. R. A. Różalska (1998), http://www. rettsyndrom.gd.pl/, D. Kordaś (2009).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.4. Zespół Williamsa (ZW, Zespół Williamsa-Burena, dylatacja chromosomu 7q11.3, hiperkalcinemia)

5.4.1. Opis zespołu

Zespół Williamsa (ZW) jest jednym z zaburzeń okołoautystycznych. Występuje rzadko, bo jeden przypadek na 20 tys. żywych urodzeń. Do niedawna był powiązany z hiperkalcinemią[34], obecnie dokonuje się jego szerszej charakterystyki. W Polsce wiedza na ten temat została rozpowszechniona dzięki publikacji A. Maurer i I. Botłuć (1999). Przedstawiono w niej, poza informacjami o ZW, opisy dzieci z podejrzeniem występowania u nich tego zespołu (bez weryfikacji specjalistycznej).

Do głównych zaburzeń wymienianych w opisie zespołu zalicza się (za O. Udwin, W. Yule, 1989):

1. W rozwoju fizycznym:
   a) podwyższony poziom wapnia i zaburzenie jego gospodarki w organizmie (E. M. Cherniske i in., 2004), co jest objawem współwystępującym, a nie cechą dystynktywna zespołu;
   b) zaburzenia gastryczne typu: brak łaknienia, wymioty, obstrukcje szczególnie nasilone w okresie noworodkowym i dziecięcym, powodujące w konsekwencji niską masę ciała;
   c) zaburzenia kardiologiczne: szmery w sercu, zwężenie głównych żył i tętnic (w przeważającym stopniu występują u mężczyzn – L. S. Sadler i in., 2001; C. Rose, i in., 2001), podwyższone ciśnienie krwi (A. Giannotti i in., 2001);
   d) wady twarzoczaszki: „twarz elfa", wady uzębienia;
   e) niskowzrost (wzrost od 125 do 155 cm) oraz delikatna budowa ciała (R. Pankau i in., 1992);
   f) brązową tęczówkę oka (M. Winter i in., 1996);
   g) nieprawidłowości w budowie fałdów głosowych, a w efekcie występowanie niskiego głosu, chrypek – co wiązano z ZW (A. Gosch, R. Pankau, 1994; I. Takamatsu, 1996; K. Vaux i in., 2003).
2. Nadwrażliwość na bodźce zewnętrzne, szczególnie na hałas i niespodziewane dźwięki, chociaż chorzy mają zmiłowanie do muzyki (D. Gothelf i in., 2006), co odnotowano u 70–90% badanych (za A. Maurer i I. Bołtuć, 1999), i na dotyk (np. wrażliwość stóp na materiał podłoża), a także

[34] Nieprawidłowa gospodarka wapniowa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

postępująca utrata słuchu wraz z wiekiem (J. A. Marler i in., 2005) oraz nasilający się z czasem lęk wysokości.
3. Opóźniony rozwój mowy – nabyte umiejętności językowe wykorzystywane są przede wszystkim do zwracania na siebie uwagi, przybierają formę nachalnych, uporczywych kontaktów – rozwija się mowa werbalna z trudnościami odczytywania elementów suprasegmentalnych (głównie dotyczących ruchu).
4. Upośledzenie umysłowe lub rozwój poniżej normy u większości dzieci, szczególnie niskie wyniki uzyskują w testach dotyczących samodzielności, samoobsługi, myślenia (głównie przyczynowo-skutkowego, abstrakcyjnego), występuje zaburzenie koordynacji, wnioskowania oraz funkcji przestrzennych.
5. W kontaktach społecznych początkowo duże zainteresowanie, zaangażowanie, ograniczone z wiekiem z powodu występujących zaburzeń.

Ze względu na rzadkość występowania szczególnie ważna jest wstępna analiza diagnostyczno-rozpoznawcza, podczas której należy określić występowanie i ewentualne nasilenia objawów charakterystycznych dla ZW. Niewątpliwymi weryfikatorami są badania medyczne i analiza genetyczna.

5.4.2. Diagnoza

Zespół Williamsa obecnie uznaje się za chorobę genetyczną, zaburzenie autosomalne (T. Grimm, H. Wesselhoeft, 1980) związane z delecją chromosomu 7q11.23 (S. M. Dridi i in., 1999).

5.4.3. Przebieg rozwoju dzieci z zespołem

Dzieci z ZW od urodzenia wykazują osłabione czynności życiowe. Nie ma informacji dotyczących rozwoju w okresie płodowym. Poród jest prawidłowy, jednak charakterystyczne jest występowanie niskiej wagi urodzeniowej noworodka. Dziecko jest nadwrażliwe i płaczliwe, a po karmieniu ulewa (zwraca pokarm). Wiele opisów podaje także brak łaknienia. Objawy te są kojarzone z podwyższonym poziomem wapnia we krwi (hiperkalcemia).

W okresie poniemowlęcym nierzadko diagnozuje się u tych dzieci poważne problemy kardiologiczne, do których zalicza się najczęściej: szmery w pracy serca, zwężenie głównych żył i tętnic oraz podwyższone ciśnienia

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

krwi (co może być przyczyną hiperkalcemii). Równolegle ujawniają się zaburzenia w budowie anatomicznej twarzoczaszki, prowadzące do wyglądu nazywanego „twarzą elfa", i specyficzne nieprawidłowości w budowie uzębienia w konsekwencji powodujące niewłaściwe rozdrabnianie (żucie) i połykanie pokarmów (T. Grimm, H. Wesselhoeft, 1980).

W kolejnych okresach rozwojowych występuje opóźnienie, które nasila się w okresie przedszkolnym, charakterystyczna jest także dysproporcja rozwoju mowy w stosunku do innych sfer. Odnotowuje się niewielkie zaburzenia mowy, które do okresu szkolnego zostają wyeliminowane. W okresie szkolnym mowa jest płynna, wyraźna, bez wad wymowy. Dzieci mają bogaty zasób słownictwa biernego i czynnego, co dodatkowo stymuluje je do komunikacji. W obrazie klinicznym mają znacznie lepiej rozwinięte umiejętności komunikacyjne w odniesieniu do innych sfer rozwojowych.

Pamięć mechaniczna jest dobrze rozwinięta, dzieci potrafią powtarzać wyuczone kwestie, jednak mają trudności ze zrozumieniem recytowanych fraz. Z wiekiem pojawia się niedbałość wypowiedzi pod względem formy. Nie wszystkie są w stanie nuczyć się czytać, najczęściej opanowują tę umiejętność w stopniu podstawowym (trudności w czytaniu globalnym, całościowym, ze zrozumieniem treści).

Występują trudności z nabywaniem umiejętności samoobsługowych, szczególnie dotyczących planowania ruchów precyzyjnych i złożonych. Niewątpliwie jest to wynik opóźnionego i nieharmonijnego rozwoju psychoruchowego oraz trudności z koordynacją.

Do ważnych cech zespołu zalicza się problemy z zasypianiem i snem. Jak podają A. Maurer i I. Bołtuć (1999), dzieci te niechętnie udają się na spoczynek, a sam sen jest płytki, co powoduje częste przebudzenia i trudności z ponownym zaśnięciem. Występującym w nocy lękom często towarzyszy moczenie nocne (co najczęściej jest konsekwencją sytuacji stresującej).

Do innych cech zaliczyć należy słabą koncentrację uwagi w powiązaniu z licznymi stereotypiami i impulsywne zachowania. Duża niestabilność emocjonalna, nadpobudliwość psychoruchowa często ukierunkowują diagnostyków na klasyfikacje związane z nadpobudliwością psychoruchową, ADHD.

Wraz z wiekiem większość zaburzeń ustępuje, pozostają ograniczenia w zakresie uwagi i umiejętności selekcji napływających informacji. W okresie adolescencji u osoby z ZW występują zachowania lękowe, z nasileniem obaw o siebie i najbliższe otoczenie, oraz nadwrażliwość na krytykę i nasilenie zachowań frustracyjnych.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Jako osoby dorosłe mogą decydować o sobie, jednak z powodu zaburzeń w rozwoju najczęściej kończą szkoły specjalne, znajdują zatrudnienie w zakładach pracy chronionej i pracują w zawodach niewymagających wykonywania złożonych czynności (A. Maurer i I. Bołtuć, 1999, s. 19). Uzyskują wysoki stopień uspołecznienia, co w istotny sposób ułatwia im wkomponowanie się w wieku dorosłym w społeczeństwo.

5.4.4. Terapia

Prowadzone terapie dostosowane są do potrzeb dzieci z różnym stopniem niepełnosprawności intelektualnej. Ze względu na trudności z asymilacją w nowym środowisku, często dzieci te nie są objęte edukacją na poziomie przedszkolnym. Próby umieszczenia dziecka w przedszkolu dodatkowo ograniczone są niskim poziomem usamodzielnienia (szczególnie dotyczy to czynności fizjologicznych, jak również związanych z ubieraniem się czy jedzeniem) oraz wysokim ryzykiem występowania powikłań i chorób (np. kardiologicznych, wewnętrznego wydzielania).

Na etapie edukacji szkolnej, dzieci te najczęściej posyłane są do szkół integracyjnych lub dla dzieci z różnym stopniem niepełnosprawności intelektualnej. Rzadkość występowania zespołu, a także nie zawsze konsekwentnie prowadzona diagnostyka sprawiają, że dzieci są diagnozowane jako upośledzone umysłowo (oligofrenia), rzadziej jako opóźnione lub ze specyficznymi zaburzeniami w rozwoju.

Wiedza o zespole pozwala przewidzieć występowanie w rozwoju dzieci z ZW zaburzeń, a tym samym dostosować postępowanie dydaktyczne, a przede wszystkim przeciwdziałać nagminnie występującym niepowodzeniom szkolnym (jak również dydaktycznym w pracy nauczyciela – terapeuty). Istotna jest więc diagnoza weryfikująca, powalająca na przedstawienie adekwatnego oddziaływania terapeutycznego w odniesieniu do indywidualnych potrzeb dziecka

5.4.4.1. Terapia farmakologiczna

W źródłach nie przedstawiono specjalistycznej terapii farmakologicznej dotyczącej zespołu ZW. Terapia medyczna, w tym farmakologiczna dotyczy występujących indywidualnie specyficznych zaburzeń, szczególnie kadriologicznych oraz endokrynologicznych.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Wiele cennych uwag dotyczących pracy z dzieckiem z ZW, w formie zaleceń dla rodziców i nauczycieli, znajdziemy w książce A. Maurer i I. Botłuć (1999), którą zakończono skalą mogącą służyć rodzicom pomocą w ocenie zachowania ich dziecka.

5.4.4.2. Terapia logopedyczna

Od urodzenia dziecko z ZW powinno być objęte terapią logopedyczną, z jednoczesną edukacją rodziców, opiekunów. W okresie noworodkowym i niemowlęcym konieczne jest usprawnianie narządów artykulacyjnych, przez nauczanie prawidłowego spożywania posiłków, dotyczy to początkowo tylko połykania, a następnie po poszerzeniu diety żucia, przemieszczania pokarmów w jamie ustnej i połykania.

Konieczna jest opieka ortodontyczna, szczególnie w okresie wyżynania się zębów mlecznych, a następnie zębów stałych. Wady ortodontyczne (począwszy od przesunięcia żuchwiczego, prokruzji, zgryzu otwartego, szczególnie często występującej diastemii, progenii i innych) wymagają stałej opieki specjalistycznej.

Ważnym elementem terapii logopedycznej powinno być również zaznajamianie i prawidłowe reagowanie na dźwięki (odczulanie dźwięków). Prowadzenie zajęć z różnym typem dźwięków o różnej modalności w sytuacjach izolowanych, z poczuciem bezpieczeństwa, wspomaga kształtowanie społecznych reakcji na nie.

Opóźniony rozwój mowy powinien być stymulowany we współpracy z rodziną, przez wspólne czytanie (najpierw dziecku, później z dzieckiem, a na końcu przez dziecko) krótkich bajek i opowiadań. Celem podejmowanych działań powinno być wzbogacenie słownictwa czynnego i biernego, nabywanie umiejętności analizy i syntezy, co służy prawidłowemu formułowaniu wypowiedzi, zarówno pod względem słownikowym, gramatycznym, jak i społecznym (wprowadzanie i przestrzeganie reguł społecznych, kulturowych).

Ważne jest również przeciwdziałanie zachowaniom autystycznym w mowie, tzn. przekształcanie echolalii lub mowy echolalicznej w komunikaty. Powtarzanie, wymyślanie słów powinno więc być wykorzystywane do konstruowania prawidłowych komunikatów w tym w formie zabaw, np. wynajdywania słów znanych dziecku na podstawie pierwszej głoski lub sylaby czy ciągów sylab z wygłosu, będących początkiem wyrazu w nagłosie.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

W razie trudności z organizacją funkcjonowania strukturalnego zalecane jest wykorzystanie fotogramów (J. J. Błeszyński, 2008a, s. 315) czy piktogramów (M. Podeszewska-Mateńko, 2008, s. 360, 365). Istotne jest budowanie jasnych, jednoznacznych i krótkich poleceń, które ma zrealizować dziecko.

Odrębnym problemem jest możliwość występowania ubytków słuchu (J. A. Marler i in., 2005), mogąca nasilać się wraz z wiekiem. Konieczna jest w takich sytuacjach opieka surdologopedy oraz, w uzasadnionych przypadkach, zaaparatowanie.

5.4.4.3. Terapia pedagogiczna

Poważne różnice indywidualnych umiejętności dzieci z ZW utrudniają tworzenie modelowego programu edukacyjno-terapeutycznego. Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym zdiagnozowano u około 55% dzieci, w umiarkowanym 41%, poniżej normy (pogranicze, lekkie) 4%. Obecnie uważa się, że zespół ten nie musi być powiązany z niepełnosprawności intelektualną, może to być cecha fakultatywna (A. J. Beuren, 1972, s. 46) i coraz częściej przedstawia się ją jako opóźnienie, zaburzenie w rozwoju intelektualnym.

Terapię pedagogiczną należy prowadzić od urodzenia – u dzieci w wieku przedszkolnym ukierunkowaną na kształtowanie samodzielności. Trudności z usamodzielnieniem niewątpliwie wynikają z zaburzeń koordynacji wzrokowo-ruchowej, orientacji przestrzennej, jak również mogących występować zaburzeń równowagi i orientacji w schemacie swojego ciała.

Ważnym elementem jest nauka koncentrowania uwagi, oparta na indywidualnych zainteresowaniach dziecka, które powinny być rozszerzane. Istotne jest także kształtowanie przerzutności uwagi. Ma to na celu przeciwdziałanie nadmiernej fascynacji wybranymi przedmiotami lub osobami, dochodzącej do zachowań obsesyjnych, które z kolei prowadzą do izolowania dziecka ze środowiska rówieśniczego.

Nieprawidłowe relacje społeczne, szczególnie w odniesieniu do grupy rówieśniczej, to jedna z poważnych trudności napotykanych przez dzieci z ZW. Reakcje adekwatne do sytuacji, nienarzucanie swojego zdania, konieczności zainteresowania sobą czy opanowanie to poważne wyzwania. Jednak brak troski o prawidłowe relacje rówieśnicze powoduje nasilanie się zachowań aspołecznych i zainteresowanie kontaktami z osobami dorosłymi (szczególnie tymi, które są w stanie zrozumieć i zaakceptować zaburzenie występujące u dziecka). Praca wychowawcza w sposób znaczący poprawia

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

funkcjonowanie dziecka w środowisku szkolnym, na tyle je modyfikując, że z wiekiem coraz lepiej potrafi ono sobie radzić w sytuacjach społecznych.

Ze względu na wysoki poziom potrzeby bezpieczeństwa dzieci z ZW, wskazany jest indywidualny opiekun na poszczególnych etapach edukacyjnych, najlepiej ten sam nauczyciel. Znana osoba, jak również skuteczne formy radzenia sobie ze stresem i zachowaniami aspołecznymi mogą stanowić ważny element przeciwdziałania nieprawidłowej percepcji emocjonalnej otoczenia (szczególnie szkolnego, rówieśniczego), zwłaszcza w trudnym okresie dostosowawczym.

5.4.4.4. Modyfikacja zachowań

W większości przypadków w pracy z dzieckiem z ZW bardzo dobre efekty uzyskujemy, wykorzystując techniki behawioralne. Dzieci te są podatne na system nagród i kar, a dzięki konsekwentnie prowadzonej terapii potrafią uogólnić zachowania i przenosić je na inne sytuacje życiowe.

Ważnym elementem terapii jest bazowanie na realnej rzeczywistości i konkretnym przykładzie. Dzięki zaangażowaniu w czynności codzienne, dziecko lepiej rozumie występujące zależności, jak również praktycznie utrwala zdobytą wiedzę (co dodatkowo motywuje je do uczenia się).

Częścią nauki zachowań jest dążenie do wykorzystania umiejętności, z ukierunkowaniem na samokontrolę. W razie trudności z kolejnością działań, pomocne mogą być skrypty czynności (J. J. Błeszyński, 2008a), które powinny być ograniczane do jednego i stopniowo dodawane. W razie potrzeby ważne jest przypominanie w formie układu graficznego, celem ugruntowania zdobytych wiadomości i łączenia na wyższych poziomach ogólności.

5.4.4.5. Terapia rodzinna

Opieka nad rodziną i kształtowanie prawidłowych relacji wewnątrzrodzinnych jest jednym z niezbędnych elementów, które powinny wystąpić w holistycznym ujęciu opieki nad dzieckiem z ZW.

Ważne jest uświadomienie rodzinie możliwości wystąpienia i nasilenia tego zespołu u jej członków. Odejście od oceniania i szukania winnych na rzecz kreatywnego działania jest ważnym elementem terapii. W okresie niemowlęcym bardzo często spotykamy się z problemem nadopiekuńczości, charakteryzującym się wyręczaniem dziecka w wykonywaniu podsta-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wowych czynności, również w komunikacji. Troska wymaga w tym wypadku konsekwentnego treningu i stosowania realnych do osiągnięcia przed dziecko celów – umiejętności. Ważne jest umożliwienie mu udziału w czynnościach życia rodzinnego. Możliwość podpatrywania, naśladowania, aż do prób samodzielnego wykonania czynności (ku zaskoczeniu otoczenia) to często droga do rozwinięcia w dziecku wiary w siebie i uświadomienie mu współodpowiedzialności za najbliższych. Jest to sposób włączania rodzeństwa i rówieśników do wspólnego działania, co przeciwdziała izolacji społecznej (rówieśniczej) i sprzyja kształtowaniu prawidłowych relacji. Imprinting umożliwia dziecku skupienie uwagi na wykonywanej czynności, planowym działaniu, z jednoczesnym podporządkowaniem ustalonemu reżimowi zachowań.

Mimo trudności i ograniczeń wynikających z choroby dziecka, w dużym stopniu to środowisko rodzinne we współpracy ze szkołą odpowiada za „wyposażenie" go w umiejętności i wiadomości niezbędne w przyszłym, dorosłym życiu. Osoba z ZW może rozpocząć życie zawodowe zwłaszcza w zakładach pracy chronionej. Przy odpowiednim przygotowaniu środowiska, właściwie dobranej pracy i pomocy, osoba ta może w pełni realizować swoje zainteresowania, a nawet samodzielnie mieszkać (szczególnie dotyczy to osób z opóźnieniem w rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim), nawiązywać głębsze związki emocjonalne i zakładać rodzinę.

5.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Williamsa i autyzmu

Niewiele jest doniesień dotyczących występowania zaburzeń autystycznych u osób ze spectrum w ZW. Do nielicznych autorów zajmujących się tą problematyką zaliczyć należy A. L. Reissa, C. Feinsteina, K. N. Rosenbauma, M. A. Borengasser-Caruso, B. M. Goldsmitha (1985), którzy zestawili główne cechy autyzmu i ZW. Obecnie, dzięki nowym doniesieniom na temat zespołu, jak również zmianie podejścia do autyzmu, wiedza ta musi zostać zweryfikowana.

Mimo istotnych różnic pomiędzy ZW i autyzmem, zespół ten jest często diagnozowany pierwotnie jako zaburzenia autystyczne (często jako cechy autyzmu, szczególnie jeśli występuje znaczne upośledzenie umysłowe), co jednak nie powinno dziwić tylko wtedy, gdy objawy są mniej nasilone. Czyn-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

nikiem znacząco różniącym jest podatność na modyfikację zachowań, w tym na system kar i nagród.

Tabela 7. Różnicowanie zespołu Williamsa i autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Williamsa	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10	F-80	F-84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek występowania pierwszych objawów	od urodzenia – przez całe życie	do 3 roku życia
3	Uwarunkowania rodzinne	możliwość występowania w rodzinie	brak związku
4	Obraz kliniczny	nieprawidłowości kardiologiczne, często enzymatyczne	brak nieprawidłowości
5	Komunikacja rówieśnicza	zachowana, bardzo nasilona	brak
6	Sen	nieprzychylność, brak chęci udania się na spoczynek, częste przebudzanie się	występują trudności z zasypianiem
7	Uczenie się – podatność na system kar i nagród	wysoka	niska
8	Nadwrażliwość na dotyk	nasilona	często występuje
9	Kontakt wzrokowy	występuje	brak, sporadyczny
10	Mowa	rozwijająca się, ale opóźniona	poważne zaburzenie
11	Budowa anatomiczna	nieprawidłowości w budowie twarzoczaszki i uzębienia	brak (anielski wygląd)
12	Echolalie	mogą występować	mowa echolaliczna
WSPÓLNE			
1	Nadwrażliwość na dotyk i dźwięki		
2	Stereotypie		
3	Lęki		

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Lp.	Charakterystyka	Zespół Williamsa	Autyzm
4	Obsesje		
6	Preferowanie kantaków z osobami dorosłymi		
7	Fascynacje przedmiotami lub tematami		
8	Trudności ze zgłaszaniem czynności fizjologicznych		
9	Reakcje: nadpobudliwość impulsywność wybuchowość		

5.5. Zespół Łamliwego Chromosomu X (Kruchego, Krzywego, Fragile X, FRA-X)

5.5.1. Opis zespołu

Wiosną 1988 roku po raz pierwszy zwrócono uwagę na problem FX w autyzmie, ale w 1990 roku E. Courchesne ze współpracownikami przedstawił badania dotyczące korelacji FX i autyzmu (*Cerebellar defect reported ...* 1988, s. 1). Prowadząc badania mózgu, zauważono, że u osób z zaburzeniami autystycznymi dwa płaty móżdżku charakteryzowały się nienaturalną wielkością. Spostrzeżenia te zostały potwierdzone przez A. Reissa i in. (1985). Uznano, że defekt ten, opisany także przez inne ośrodki badawcze, jest spowodowany przez zespół Łamliwego Chromosomu X (*Fragile X*). Początkowo E. Courchesne (1995) łączył obydwa zaburzenia, tworząc genetyczną teorię etiologii autyzmu wczesnodziecięcego. Obecnie zaburzenia te są rozróżnione nozologicznie.

Uznaje się, iż zespół Łamliwego Chromosomu X jest chorobą genetyczną, która w konsekwencji powoduje niepełnosprawność intelektualną o różnym nasileniu. Na przykład u chłopców po okresie dojrzewania występuje makroorchidyzm oraz cechy zaburzeń charakterystyczne dla autyzmu (w tym nadpobudliwość psychoruchowa lub ADHD) i o różnym nasileniu zaburzenia emocjonalne oraz w zachowaniu. Nasilenie występowania tej choroby określa się na 1:2 tys. mężczyzn i 1:4 tys. kobiet (A. Horecka-Lewitowicz i in., 2004).

Jak wynika z dotychczasowych opracowań, zespół Łamliwego Chromosomu X jest genetycznie elementarny i powoduje opóźnienie w rozwoju. W badaniach nad populacją chłopców i mężczyzn, u których zdiagnozowa-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

no autyzm, zauważono, że syndrom ten ujawnia się u około 10% z nich, co potwierdza możliwość współwystępowania obydwu zaburzeń, a tym samym konieczność różnicowania ich w diagnostyce klinicznej. Wcześniej utożsamiano ten zespół z upośledzeniem umysłowym, obecnie jednak uznaje się, iż u 85% dzieci (J. Gerenser, B. Forman, 2007, s. 567) diagnozuje się upośledzenie umysłowe (może być ono wynikiem opóźnienia rozwoju umysłowego, braku stymulacji, zbyt późno podjętego wspomagania). Przyczyną jego wystąpienia jest złe przewodnictwo nerwowo-włóknowe oraz defekty w płacie robaczkowym móżdżku (segmentach od IV do VIII). Porównywane przez E. Courchesne i A. Reissa proporcje ubytków powierzchniowych małego płata móżdżku u chorych z tym zespołem nie pokrywają się. Na tej podstawie stworzono dwie teorie. Pierwszą z nich reprezentuje I. Cohen (1989), stawiając hipotezę zespołu Łamliwego Chromosomu X jako ogniwa przyczynowego wystąpienia autyzmu. Badania potwierdziły występowanie tego zespołu w populacji męskiej i kobiecej u osób z autyzmem – dla obydwu tych grup zapadalność wynosiła 9,4 %. Najnowsze doniesienia wykazują, iż u 5–6 % osób z autyzmem występuje zespół, natomiast od 7 do 25% osób z zespołem przejawia zaburzenia autystyczne.

Odmienne stanowisko zostało zaprezentowane przez S. Einfeld i współpracowników, którzy porównali osoby z autyzmem i zespołem Łamliwego Chromosomu X i nie znaleźli znaczących podobieństw między badanymi grupami. Jedynymi wspólnymi zachowaniami były nadpobudliwość (przejawiająca się trzepotaniem rąk) i unikanie kontaktu wzrokowego. Objawy te możemy określić jako brak nawiązania kontaktu interpersonalnego, są one jednak zbyt mało reprezentatywne, aby można było promować twierdzenie o jednorodności obydwu chorób. Einfeld sugeruje, że klinicyści popełnili błąd, szukając bezpośredniej korelacji pomiędzy chorymi na autyzm i zespół Łamliwego Chromosomu X (S. Einfeld i in., 1989).

W ostatnich latach w Stanach Zjednoczonych prowadzono badania nad poziomem przekaźnictwa impulsów pomiędzy komórkami nerwowymi – połączenia neurytów z dendrytami. Badaniami klinicznymi objęto trzech pacjentów z zespołem Łamliwego Chromosomu X. Zauważono, że dendryty u tych osób miały nieregularną budowę, były wydłużone, o tzw. krótkim grzbiecie. Na tej podstawie wnioskowano, że zmniejszenie efektywności przekaźnictwa komórek nerwowych jest spowodowane zniekształceniami wynikającymi z nieprawidłowej ich budowy. Jednak tego stwierdzenia nie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

można uważać za ostateczne wytłumaczenie zaburzeń występujących w zespole.

Zauważa się podobne zróżnicowanie budowy komórek nerwowych lub ich migrację w obrębie ciała w okresie zarodkowym (V. J. Hinton i in., 1991). Nasuwa się wniosek, iż anomalie w budowie komórek nerwowych mogą mieć źródło w niedojrzałości układu nerwowego, wskazując na jego zahamowanie rozwojowe na poziomie jakościowego różnicowania się komórek poszczególnych układów.

Te hipotezy potwierdził D. M. Marino. Przebadał 30 dzieci z zespołem Łamliwego Chromosomu X, zakładając, że jest to choroba wywołana genetycznymi zmianami w obrębie układu nerwowego, o charakterystycznych objawach podobnych do autyzmu wczesnodziecięcego, w konsekwencji powodująca opóźnienie rozwoju umysłowego. W przebadanej grupie kilkunastoletnich chłopców ponad połowa (59%) miała wadę wzroku – dalekowzroczność, krótkowzroczność lub astygmatyzm, a ⅓ wszystkich przebadanych zeza (D. M. Marino i in., 1991). Prace te, uważane za pionierskie, mają istotne znaczenie w badaniach przesiewowych globalnego opisu niedorozwoju organizmu, wynikającego ze zmian spowodowanych chorobą sklasyfikowaną jako zespół Łamliwego Chromosomu X. Przedstawione powyżej wyniki ograniczają się do jednego z analizatorów. Okulista jedynie wyrywkowo ukazuje zmiany, na jakie narażone jest dziecko w wyniku mutacji genetycznej. Ważkim problemem jest objęcie specjalistycznymi badaniami innych zmysłów odpowiedzialnych za prawidłowe przyjmowanie informacji napływających z otaczającego świata.

Spostrzeżenia D. M. Marino nie zostały w pełni udokumentowane i nie potwierdziły w sposób jednoznaczny prawdziwości hipotezy powiązania zachorowań dzieci na zespół Łamliwego Chromosomu X ze zmianami obserwowanymi w gałce ocznej, ukazały jednak ważny problem uszkodzeń sensorycznych. Jednocześnie sugerowano objęcie badaniami całej struktury poznawczej chorych dzieci. Jest to istotne dla działalności rehabilitacyjnej i rewalidacyjnej prowadzonej w ośrodkach psychologiczno-pedagogicznych, ponieważ pozwala weryfikować objawy i bezpośrednio zastosować teorię w praktyce.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.5.2. Diagnoza

Do charakterystycznych symptomów zespołu Łamliwego Chromosomu X zaliczono:

1. Opóźnienie rozwoju psychofizycznego, które często jest utożsamiane z upośledzeniem umysłowym, co jednak nie zostało w sposób jednoznaczny potwierdzone. Niewątpliwie występują zaburzenia rozwojowe związane z płcią (niższe wyniki w testach otrzymują chłopcy), nasilające się wraz z wiekiem (prawdopodobnie będące efektem nieharmonijnego rozwoju, jak również opóźnień i braków w wiadomościach i umiejętnościach z poszczególnych etapów edukacyjnych).
2. Zaburzenia w rozwoju mowy. Poziom wiedzy w zakresie słownictwa i składni dzieci z zespołem jest podobny jak ich rówieśników, jednak obserwuje się, że mają większe umiejętności w zakresie mowy introniż ekstrawertycznej. Sam jednak rozwój komunikacji i mowy przebiega w sposób zindywidualizowany, szczególnie w pragmatyce języka. Wśród występujących w tym zespole zaburzeń można wymienić: powtarzanie dźwięków, słów, fraz, które mogą mieć charakter mowy echolalicznej, czasami echolalii bezpośredniej, trudności z odpowiedzią na pytania, sztuczne, przyspieszone tempo wypowiedzi, często wynikające z pobudzenia określanego nadpobudliwością (J. Gerenser, B. Forman**,** 2007, s. 567).
3. Ograniczony kontakt wzrokowy, szczególnie w pierwszym etapie (co często ukierunkowuje badających dziecko w kierunku diagnozy zaburzeń autystycznych).
4. Niepokój, ograniczona, rozproszona koncentracja uwagi, stanowią poważne utrudnienie w nabywaniu wiadomości i umiejętności, ich nasilenie często jest określane jako nadpobudliwość psychoruchową lub ADHD.
5. Zaburzenia autystyczne związane z mową (w komunikacji werbalnej i pozawerbalnej) oraz zachowania aspołeczne, np. izolowanie się, występowanie stereotypii i zachowań naśladowczych (często odroczonych w czasie).
6. Trudne zachowania ograniczające akceptację w środowisku rówieśniczym, szkolnym.
7. Dobre rozumienie kontekstu wypowiedzi oraz świadomość trudności występujących w komunikacji.
8. Zaburzania związane z budową anatomiczną:

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

a) u mężczyzn: nasilenie zmian występuje w okresie dojrzewania, charakteryzuje się wysokim, uwypuklonym czołem z wyraźnie zaznaczonymi guzami, asymetrią twarzy, dużymi, odstającymi uszami; duże jądra oraz boczne skrzywienia kręgosłupa, pogłębiona lordoza lędźwiowa, płaskostopie, luźne więzadła stawowe palców rąk;
b) u kobiet: występują dyskretniejsze zmiany i są to najczęściej: wydatne czoło i żuchwa, podłużna twarz; w rozwoju płciowym odnotowuje się zaburzenia w miesiączkowaniu, przedwczesne przekwitanie.

Poszukiwanie etiologii FRA-X zostały ukierunkowane na mutację genu FRM-1, umiejscowionego w długim ramieniu chromosomu X. Początkowo wskazywano na dymorfizm płciowy, obecnie potwierdzono, iż jest to zaburzenie bilateralne – występujące u 80% w linii męskiej i 30% kobiet. Mutacja ta jest dynamiczna, określana mianem antypacji i wywołuje zmiany narastające w kolejnych pokoleniach, a objawy kliniczne mogą być przekazane tylko przez jednego z rodziców, przy czym sposób dziedziczenia nie podlega prawom przedstawionym przez G. J. Mendla (S. Stengel-Rutkowski, L. Anderlik, 2009).

Zespół FRA-X umiejscowiony został w 46,Y,fra(X)(q27.3) (F. J. Ramos i in., 1992). Ukazano poważne nieprawidłowości w budowie (wielkości) i metylacji (I. Oberle i in., 1991). Z kolei F. Rousseau ze współpracownikami (1991), analizując występowanie FRA-X w podziale na płeć, wykazał, że na 103 osoby u 90 występowało opóźnienie w rozwoju, przy czym u 31 mężczyzn i 59 kobiet z mutacją, a u pozostałych 13 osób z permutacją. Co jednak jest najistotniejsze, u wszystkich matek badanych osób stwierdzono pełną mutację lub permutację. W 1991 roku we Francji w Strasburgu w Międzynarodowym Zakładzie Badań nad Łamliwym Chromosomem X z Opóźnieniem Intelektualnym (*International Workshop on the Fragile X and X-Linked Mental Retardation*) potwierdzono powyższe informacje i uzupełniono je, co może świadczyć o zintensyfikowaniu badań nad tym zespołem (L. Mandel i in., 1992). Dzięki temu możliwa była analiza trzech mutacji uznanych jako odpowiedzialne za występowanie zespołu. Dodatkowo M. T. Abrams ze współpracownikami (1999) zwrócili uwagę na wspólne objawy FRA-X i autyzmu, które charakteryzowały się zaburzeniem percepcji węchu, jak również opóźnieniem w rozwoju, co uznano za wynik nieprawidłowości podczas mutacji chromosomu X w leukocytach. Powyższe badania potwierdzają analizy wykonane przez J. J. MacKenzie i współpracowników (2006) u 46-letniego mężczyzny, u którego stwierdzono pełną mutację.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.5.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

Dotychczas opublikowane badania niejednoznacznie odnoszą się do komplementarności jako uzupełniania się w przypadku współwystępowania autyzmu i zespołu Łamliwego Chromosomu X, co jednak nie neguje podobnej skali defektów na poziomie percepcji i adekwatnych reakcji na bodźce. Istotne jest zintensyfikowanie badań nad osobami z uszkodzeniem i dysfunkcją układu nerwowego, w tym z nieprawidłową biochemią komórki nerwowej. Mimo braku jednoznaczności współwystępowania FRA-X z autyzmem opracowano metody terapii wykorzystywane w pracy z obiema grupami. Powiązanie teoretycznego nurtu terapii dzieci z dysfunkcjami zarówno psychicznymi, jak i fizycznymi z najnowszymi osiągnięciami praktyków, umożliwia nie tylko weryfikowanie opracowanych teorii, ale i współdziałanie zespołów na rzecz pomocy dzieciom.

Należy zwrócić uwagę na sprawny przepływ informacji o najnowszych osiągnięciach instytutów badawczych w zakresie etiologii i przyczyn omawianych zaburzeń, praktycznego wykorzystania metod w pracy z osobami bezpośrednio zainteresowanymi, np. rodzicami dzieci i terapeutami. Wymiana informacji między instytutami i terapeutami, i na odwrót, skraca czas weryfikacji metod i okres oczekiwania na wypracowanie odpowiednich metod stymulacji proponowanych przez psychologów, pedagogów i logopedów. Taki sposób działania ośrodków naukowych w sposób istotny wspomaga pracę z dziećmi upośledzonymi.

Dobór odpowiedniej metody lub jej zmiana (z wykorzystaniem możliwości terapeutycznych poprzedniej metody) umożliwia podnoszenie wymagań wobec dziecka oraz wzmaga jego zainteresowanie nową formą działania. Zindywidualizowanie pracy pozwala na dostosowanie metod i form terapii lub jej elementów do istniejących warunków. Jak już wspomniałem, ważne jest również zapoznanie opiekunów z najnowszymi osiągnięciami terapeutycznymi. Niejednokrotnie bowiem to oni są promotorami nowych rozwiązań metodycznych, ich uwagi powinny stanowić bezcenny materiał w prowadzeniu dalszych badań, o czym często zapomina się w teoretycznych rozważaniach.

Konieczne jest dokonanie bardzo istotnego rozróżnienia możliwości psychofizycznego rozwoju dzieci z autyzmem lub z zespołem Łamliwego Chromosomu X oraz z obydwoma tymi zaburzeniami równocześnie. Należy pamiętać, że dzieci te mogą być niepełnosprawne intelektualnie, choć nie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

jest to stwierdzenie jednoznaczne[35]. Warto nadmienić, iż nie ma konkretnych wartości ilorazu inteligencji dla dzieci z tymi zaburzeniami. Wyniki badań przeprowadzonych przez T. Mazurczak i in. (2000) wykazały, iż nie u wszystkich osób z zespołem Łamliwego Chromosomu X można diagnozować upośledzenie umysłowe (przy użyciu np. skali Termana–Merrill czy skali Wechslera). W takim wypadku konieczne jest odejście od zdecydowanego łączenia autyzmu i zespołu Łamliwego Chromosomu X z upośledzeniem umysłowym. Przyczyną niepełnosprawności intelektualnej może być wiele czynników, nie jest jednak sprzężona z tymi zaburzeniami. Odejście od determinizmu (spotkałem się nawet z teorią genetycznego uwarunkowania upośledzenia umysłowego w tym zespole i dziedziczenia go w sposób dominujący) pozwala przede wszystkim spojrzeć realistycznie i z nadzieją na prognozowane efekty działań wspomagających rozwój tych dzieci.

Analiza funkcjonalna wyników uzyskiwanych w testach przez osoby z zespołem Łamliwego Chromosomu X wykazała:

1) dobre rezultaty w zakresie: pamięci wzrokowej, spostrzegania szczegółów, werbalizacji pojęć (A. E. Chudley i in., 1984) oraz rozwoju społecznym i receptywnym języku (D. Danielewicz, 2006);
2) słabe rezultaty w zakresie: pamięci słuchowej (A. E. Chudley i in., 1984), pamięci krótkotrwałej, rozumowania arytmetycznego, mowy (występowała dyspraksja, ograniczone umiejętności gramatyczne, perseweracje, dyslalia; D. Danielewicz, 2006).

Wyniki te świadczą o ograniczonych dysfunkcjach w sferze myślenia abstrakcyjnego, które mogą wynikać z zaburzeń związanych z procesem przechowywania i przetwarzania informacji. Dotyczy to przede wszystkim zapamiętywania, wpływających na nie koordynacji (w tym wzrokowo-ruchowej) oraz procesu analizy i syntezy. Trudności z ekspresją mowy potwierdzają wyższe wyniki w zakresie skali wykonawczej niż słownej (T. Mazurczak i in., 2000) oraz zaburzenia w rozwoju mowy. Przykładem podjętych działań ogólnorozwojowych może być sprawozdanie z pracy z dzieckiem z zespołem Łamliwego Chromosomu X przygotowane przez I. Węgrzyn (2006) czy M. Motała (2006). Takie efekty uzyskano dzięki wczesnej interwencji

[35] Problem ten, dotyczący autyzmu został opisany w książce – J. J. Błeszyński (2005a, s. 72). W badania M. Borghgraefa i in. (1987) upośledzenie umysłowe stwierdzono u wszystkich dzieci, przy czym – w wieku przedszkolnym 70% w lekkim stopniu i 30% w umiarkowanym; w wieku szkolnym proporcja ta ulega odwróceniu.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

oraz potencjalnym możliwościom dziecka poddanego terapii. Przykład ten świadczy, z jednej strony, o możliwościach tkwiących w uczniach z zespołem Łamliwego Chromosomu X, potwierdzając konieczność zastosowania terminu „niepełnosprawność intelektualna" (w rozumieniu przedstawionym przeze mnie w publikacji – J. J. Błeszyński, 2006a), z drugiej zaś, o wpływie środowiska na przyswajanie przez nich umiejętności i wiadomości. Wtórnie występujące trudności w kontaktach społecznych (często określane jako autystyczne czy cechy autyzmu) dotyczyć mogą bardziej niepowodzeń w dostosowywaniu się, adaptacji społecznej. Konieczne jest zatem odejście od utrwalonych stereotypów, wiążących upośledzenie umysłowe z chorobami genetycznymi, podobnie jak przedstawili to S. Stengel-Rutkowski i L. Anderlik[36] (2006).

5.5.4. Terapia

Podstawą działań terapeutycznych, które mają być efektywne, jest wczesna diagnoza i prawidłowe ich zaplanowane. Jak w przypadku wszystkich zespołów, tak i w tym wypadku wskazana jest wielokierunkowa diagnoza.

---

[36] „Nasze pojęcie jest oparte na radykalnym odejściu od zwyczajowego traktowania zmian genetycznych jako defektu i zamianie go na nowy sposób dialogu akcentującego różnorodność jako normę:
- Nie traktujemy upośledzenia umysłowego jako stan genetyczny, ale raczej jako proces społeczny, któremu trzeba zapobiec.
- Nie skupiamy się na medycznym diagnozowaniu dysfunkcji narządów, ale raczej na możliwościach edukacyjnych przyczyniających się do wpływu środowiska na modyfikację funkcji genów.
- Nie koncentrujemy się na poszczególnych problemach rozwojowych, ale raczej próbujemy wspomagać rozwój dziecka jako całej osoby tak, aby same mogły rozwiązywać swoje problemy.
- Nie postrzegamy dziecka jako pasywny, zależny od innych podmiot, ale jako aktywną i automatyczną jednostkę.
- Z naszego założenia nie wiemy, co jest lepsze dla naszego dziecka, ale raczej pozostajemy otwarci na nowe doświadczenia.
- Nie pracujemy według przygotowanego planu terapii, ale raczej reagujemy na aktualnie zaobserwowane czynności i reakcje dziecka na otoczenie.
- Nie ograniczamy naszego zainteresowania do ćwiczeń życia praktycznego, ale raczej wspieramy stronę intelektualną rozwoju dziecka i odkrywamy różne jego umiejętności pozostające poza pracą praktyczną.
- Nie jesteśmy przekonani, że istnieje potrzeba edukacji specjalnej, jesteśmy raczej za wspieraniem edukacją wchodzenia w normalne życie społeczne". (S. Stangel-Rutkowski, L. Anderlink, 2006).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.5.4.1. Terapia farmakologiczna

W literaturze nie przedstawiono zastosowania wsparcia farmakologicznego osób z FRA-X.

5.5.4.2. Terapia logopedyczna

Zaburzenia w zakresie umiejętności komunikacyjnych ograniczają się często do opóźnienia w ich nabywaniu (*dyslalia prolongata*) i ukierunkowaniu na oligofazję. Charakteryzuje się ona anomalią substancji suprasegmentalnej (nieprawidłowa artykulacja, intonacja, rytm, akcent, tempo mowy, narastająca głośność). Podobnie, jak w autyzmie, mowa może być wykorzystywana jako forma aktywności, a nie narzędzie służące komunikowaniu się (por. M. Motała, 2006).

Publikacja L. Schreibman i współpracowników (1991) zawiera zbiór podstawowych reguł dotyczących wypowiedzi dzieci i rodziców w procesie kształcenia. To propozycja modyfikacji zachowań i komunikacji przez odrzucenie niepraktycznych, nazbyt drobiazgowych poleceń, a w zamian skupienie się na modyfikacji zachowań w przestrzeni funkcjonalnej danego dziecka. Trzeba wzmacniać czynnik woluntatywno-motywacyjny działania dziecka, jak również dbać o rozwój stosunków międzyludzkich.

Do podstawowych zaleceń – reguł wypowiedzi zaliczono:

1. Używanie jasnych instrukcji i poleceń, które nie niosą nadmiaru informacji utrudniających rozpoznanie desygnatu, sensu czy istoty polecenia. Nawiązywanie kontaktu z dzieckiem powinno odbywać się w niezaburzonej strukturze metakomunikacji, umożliwiającej zaburzonej strukturze percepcyjnej dziecka wyodrębnienie i poznanie jedynie informacji znaczących w danym akcie porozumiewania się.
2. Popieranie w każdej sytuacji spontanicznych wypowiedzi dziecka, dążenie do rozszerzenia jego kontaktów z otoczeniem, początkowo w formie zabawy, używając w tym celu zabawek.
3. Umiejętne przeplatanie wydawanych poleceń, tak aby trudności z wykonaniem zadania nie spowodowały wycofania się dziecka z nawiązanych kontaktów, natomiast wzmacniały motywację do rozwiązywania napotkanych trudności, co wiąże się z umiejętnością dostrzegania przez rodziców osiągnięć dzieci i ich gratyfikowania.
4. Tworzenie strategii przez ustrukturyzowanie oraz eliminowanie nadpobudliwości psychoruchowej (J. Gerenser, B. Forman, 2007, s. 567).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

W terapii logopedycznej istotne są wskazówki dotyczące semantycznego znaczenia tworzonych słów (tzw. nowotworów słownych), neologizmów, mających poprawić, a niejednokrotnie rozbudzić komunikację słowną z dzieckiem. Dziecko nie musi mówić *samolot*, ale np. *lot*, który to wyraz w jego komunikacji z najbliższymi będzie miał to samo znaczenie. Można takie postępowanie traktować jako wprawki do pełnego używania słownika danego języka, który w okresie wstępnym ma ułatwić wypowiadanie złożonych słów, trudnych pod względem zbiegów głoskowych.

Niezmiernie ważnym elementem terapii jest konsekwentny rozwój funkcji integracyjnych i aktywizujących. Z obserwacji osób pracujących z tymi dziećmi wynika, że istnieje problem z aktywnością i zaangażowaniem się środowiska dziecka w pracę rehabilitacyjną. Zauważalne jest istotne skorelowanie efektów pracy z aktywnością społeczności, dotyczy ona bowiem zarówno rodziców dzieci, jak i lekarzy, terapeutów oraz środowiska, w jakim dziecko przebywa.

Prowadzenie dziecka metodą reguł, usprawnianie jego wypowiedzi, skłania je do nawiązywania kontaktów społecznych, uczy zachowań prospołecznych. Stworzenie warsztatów dla rodziców ma umożliwić kształtowanie odpowiednich stosunków interpersonalnych, wspomagających rozwój dziecka przez pełniejsze nawiązywanie kontaktów z nim i umożliwienie mu odbioru rzeczywistości, którą następnie trzeba przetransponować na rzeczywistość społeczną w sposób adekwatny do jego możliwości percepcyjnych.

5.5.4.3. Terapia pedagogiczna

Działania terapeutyczne powinny odbywać się wielokierunkowo. Jedną z wielu propozycji jest technika optymalnej edukacji, opracowana i zaprezentowana przez J. McEvoya (1990), oparta na wykorzystaniu gier i zabaw matematycznych. Są to specjalnie materiały dostosowane do pracy w kształceniu myślenia matematycznego u dzieci, u których zdiagnozowano zespół Łamliwego Chromosomu X. Technika ta jest również powszechnie wykorzystywana przez rodziców w edukacji dzieci z autyzmem. Program ma na celu nie tylko wprowadzenie odpowiedniej ilości materiału matematycznego, ale również rozładowanie negatywnych stanów emocjonalnych (lęki), ćwiczenie koncentracji uwagi i kształtowanie pozytywnej motywacji (ten element jest bardzo często podkreślany w pracach opisujących zasady terapii dzieci z dysfunkcjami w USA i Anglii). Wykorzystując zabawy i gry, które wyma-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

gają myślenia abstrakcyjnego, wprowadza się dzieci w sytuacje modelowe. Pomoce dydaktyczne mają zastąpić w wymiernym stopniu rzeczywistość. Przykładem może być gra pt. *Numer autobusu*, która polega na rzucaniu kostek do momentu uzyskania właściwego numeru autobusu. W rywalizacji zwycięża ten, kto pierwszy uzyska liczbę odpowiadającą numerowi jego autobusu.

Bardzo ważne jest oparcie się na percepcji wzrokowej, jako elemencie wspomagającym koncentrację uwagi, i w wielu podejmowanych działaniach terapeutycznych przynoszącej spodziewane efekty. Należy wspomnieć również o wykorzystaniu obrazu w komunikacji (np. w formie fotogramów, a następnie piktogramów).

McEvoy proponuje wprowadzenie elementów powiązania z rzeczywistością przez wykonanie postaci z drewna lub kolorowych gazet i umieszczenie ich na drewnianych lub kartonowych makietach autobusu, z zaznaczeniem, iż liczba postaci odpowiadać powinna numerowi, jaki ma dany pojazd. Opis zabawy został wydany wraz z obszerną instrukcją, omawiającą wariantowe udoskonalenia i przekształcenia.

Uczniowie z zespołem Łamliwego Chromosomu X, często są zaliczani do grupy gorzej funkcjonujących i umieszczani w szkołach dla uczniów z upośledzeniem umysłowym w stopniu lekkim; występuje wśród nich wysoki wskaźnik drugoroczności. Odpowiednie wsparcie terapeutyczne oraz konsekwentna długotrwała praca przynoszą pożądane efekty, często dzieci te kończą szkoły masowe, nabywają w dobrym stopniu umiejętności zawodowe.

W terapii wykorzystywane są także metody ogólnorozwojowe, jak np. Ruchu Rozwijającego, Integracji Sensorycznej oraz Dobrego Startu.

Ważnym elementem wspierającym rozwój dziecka z FRA-X jest możliwość nauki w grupie rówieśniczej. Uczestnictwo dziecka w edukacji przedszkolnej, w szkole masowej, ewentualnie integracyjnej czy dla dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, jest ważnym elementem socjalizacji. Często dzieci te dopiero na poziomie szkoły podstawowej lub gimnazjum zostają zdiagnozowane przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne i otrzymują orzeczenie stopnia niepełnosprawności.

Należy zwrócić uwagę na możliwość współwystępowania FRA-X z innymi chorobami i zaburzeniami w rozwoju (np. autyzmem, upośledzeniem umysłowym itd.).

Konieczna jest dalsza obserwacja i weryfikacja rozwoju osób z zespołem FRA-X na różnych etapach edukacyjnych oraz w życiu dorosłym. Taką do-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

głębną i na wysokim poziomie obserwację opisał w swojej pracy I. Węgrzyn (2009).

5.5.4.4. Modyfikacja zachowań

W związku z występowaniem opóźnień w rozwoju psychoruchowym dzieci ze zdiagnozowanym zespołem FRA-X, ważne jest prowadzenie działań pozwalających na prawidłowe kształtowanie umiejętności. Przydatne są techniki behawioralne, umożliwiające czynności samoobsługowe i wszechstronną edukację (O. I. Lovaas, 1993). Istotne w przypadku FRA-X jest ograniczanie zachowań autystycznych, które w sposób znaczący zakłócają możliwości nabywania umiejętności i wiadomości, jak również ograniczają socjalizację dziecka.

Warto zwrócić uwagę na rozpowszechnioną w środowisku amerykańskim formę pracy, bazującą na motywacji samego dziecka. W niektórych instytucjach zajmujących się rewalidacją pierwszy etap pracy z dzieckiem poświęcony jest mobilizacji przez odpowiednie umotywowanie terapii. Świadomość dziecka biorącego w niej udział jest podstawą działań mających przynieść w późniejszym czasie pozytywne efekty.

5.5.4.5. Terapia rodzinna

Specyficznym elementem zespołu FRA-X jest występowanie i nasilenie się objawów w rodzinach. Informowanie rodziny o możliwości pojawienia się i wczesnego wykrycia zespołu jest ważnym elementem jej świadomości. Równie ważne jest zrozumienie społeczne, a w szczególności nauczycieli edukacji specjalnej. Zaniedbania w tym zakresie dotyczą zarówno szkolnictwa specjalnego, jak i rodzin oraz ich środowiska. Często opieką szkół specjalnych objęte są rodziny od kilku pokoleń, czego jednak nie należy wiązać z upośledzeniem uwarunkowanym genetycznie.

Konieczne jest uświadomienie rodzinie, jakie czynniki mogą wywołać zespół FRA-X *ad nova*, a także jakie mogą być konsekwencje pokoleniowe. W razie pojawienia się w kolejnym pokoleniu dziecka/dzieci z trudnościami w uczeniu się, ważne jest poznanie etiologii i możliwości stymulowania jego/ich rozwoju, w dążeniu do osiągnięcia optymalnych efektów.

Rodzice powinni być świadomi opóźnień występujących u dzieci, tym samym nie powinni porównywać swojego dziecka do prawidłowo rozwijają-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

cych się rówieśników (co najczęściej prowadzi do frustracji i zniechęcenia), lecz wspierać je i zachęcać do pracy. Ważne jest zaspokojenie potrzeb emocjonalnych rodziców, którzy we współpracy ze środowiskiem starają się usamodzielniać i uspołeczniać dziecko. Wiele z tych dzieci ma ukierunkowane zdolności i umiejętności, które prawidłowo rozwijane, mogą stanowić element wyróżniający w kreatywnym budowaniu swojego wizerunku w środowisku rówieśniczym, społecznym. Osoby te są w stanie w pełni samodzielnie funkcjonować w społeczeństwie, niekiedy zakładając rodziny.

Równie ważnym elementem wspierania rodziny są stowarzyszenia – przykładem takich działań jest grupa wsparcia rodzin z zespołem Łamliwego Chromosomu X, działająca przy Stowarzyszeniu GEN w Poznaniu (I. Kulisiak-Koźmerczak, 2010, s. 163, 164), które m.in.: zdobywa i przygotowuje informacje o tym zespole, dąży do integracji środowisk rodzin z dziećmi z tym zespołem oraz zapobiega wypaleniu zawodowemu osób opiekujących się tymi dziećmi.

4.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Łamliwego Chromosomu X i autyzmu

W celu optymalnego doboru terapii niezbędnym warunkiem jest dokonanie analizy różnicującej autyzm od Łamliwego Chromosomu X.

Tabela 8. Różnicowanie zespołu Kruchego Chromosomu X od autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół FRA-X	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10 - zaburzenia rozwoju psychicznego	Q99.2 – Wady rozwojowe wrodzone, zniekształcenia i aberracje	F84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek	od urodzenia	do 3. roku życia
3	Warunkowania rodzinne	prawdopodobieństwo występowania	brak związku
4	Obraz kliniczny	opóźnienie rozwoju psychoruchowego	nieprawidłowy przebieg od chwili wystąpienia pierwszych objawów

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 8. (cd.)

Lp.	Charakterystyka	Zespół FRA-X	Autyzm
5	Komunikacja rówieśnicza	zachowana	brak
6	Budowa anatomiczna	– mężczyźni: wysokie, uwypuklone czoło z zaznaczonymi guzami, asymetria twarzy, duże i odstające uszy; duże jądra oraz skolioza, pogłębiona lordoza lędźwiowa, płaskostopie, luźne więzadła stawowe palców rąk, – kobiety: wydatne czoło i żuchwa, wydłużona twarz; zaburzenie miesiączkowania, przedwczesne przekwitanie	brak – często twarz opisywana jako *anielska uroda*
7	Nauka	opóźnienie rozwoju, często opisywane jako niepełnosprawność intelektualna	niski poziom podatności na system nagród, często współwystępuje z niepełnosprawnością intelektualną (ok. 80%)
8	Nadwrażliwość na dotyk	brak	często występuje
9	Kontakt wzrokowy	utrudniony (wynikający z zaburzeń koncentracji uwagi)	brak, sporadyczny, czasami tylko utrzymany
10	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
11	Regres w rozwoju mowy	od urodzenia	może wystąpić
12	Nadpobudliwość psychoruchowa	nie występuje	przechodzenie z wycofania do pobudzenia
13	Wycofanie w kontaktów	jako efekt braku zachowania na poziomie rówieśniczym	różnice dotyczą rówieśników
14	Przebieg chorób, występowanie objawów	od urodzenia	przez całe życie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Lp.	Charakterystyka	Zespół FRA-X	Autyzm
WSPÓLNE			
1	Ograniczenie zainteresowań		
2	Stereotypie		
3	Wczesny okres rozwoju		

5.6. Zespół Angelmana

5.6.1. Opis zespołu

Zespół został opisany przez Harry'ego Angelmana (wcześniej nazywany *happy puppet syndrome*) w 1965 roku. Do charakterystycznych cech zaliczono wówczas: głębokie opóźnienie psychoruchowe z brakiem mowy, padaczkę, łatwe do sprowokowania napady śmiechu z nasiloną mimiką oraz dysmorfię twarzoczaszki.

Podobnie jak w przypadku zespołu Pradera-Willego, zespół Angelmana jest zaburzeniem związanym z locus 15q11-q13 – o charakterze aberracji owalnej chromosomu, jednak z innymi objawami klinicznymi. Pelc i Krajewska-Walasek (S. Pelc i in., 2008; M. Krajewska-Walasek, 2007) opisali zespół Angelmana jako zaburzenie neurologiczno-genetyczne odpowiedzialne za opóźniony rozwój, w tym mowy i motoryki, zachowania charakteryzujące się podwyższonym nastrojem, przy jednoczesnym występowaniu u około 90% napadów epilepsji (wymierne, rytmiczne zmiany w EEG) z nasileniem wielu, indywidualnie, innych zaburzeń. Do specyficznych cech zespołu Angelmana L. Korniszewski zaliczył: niepełnosprawność intelektualną, ataksję, padaczkę, napady śmiechu bez powodu, ruchy przypominające kukiełkę (*happy puppet syndrome* – specyficzny chód, ruchy ograniczone); twarz – niebieskie tęczówki, duże usta, wystający język (makroglosia), szeroko rozstawione zęby; u 40% pacjentów występuje delecja 15q11-q13 chromosomu matczynego (L. Korniszewski, 1994, s. 215). Obecnie jest to choroba diagnozowana u jednego dziecka na 20 tys. żywych urodzeń przeważnie po 5 roku życia – kiedy już występuje większość z przypisanych objawów. Nadal nie jest określona w sposób jednoznaczny etiologia zespołu i konieczna jest weryfikacja molekularna w celu dokonania jednoznacznej diagnozy.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

5.6.2. Diagnoza

Mimo podobieństwa zespołów Pradera-Willego i Angelmana (por. A. Itsara i in., 2009; Webb T. i in., 2008, s. 843–853), występują znaczące różnice w ich diagnostyce, epidemiologii i postępowaniu terapeutycznym. Norweski zespół pod kierunkiem G. D. Gilfillan (2008) ujawnił mutację SLC9A6, podobną do mutacji występującej w zespole Angelmana, a będącej wynikiem delecji. To poważne wyzwanie dla lekarzy pierwszego kontaktu i specjalistów podejmujących się wspomagania dziecka z głębokimi deficytami w rozwoju, zarówno jako obserwatorów – weryfikatorów, jak i prowadzących działania terapeutyczne i wspierających środowisko rodzinne (w tym również kształtujące działania w szerszym środowisku lokalnym).

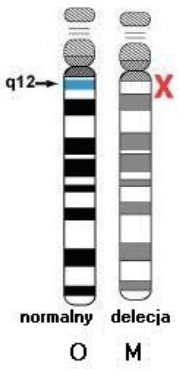
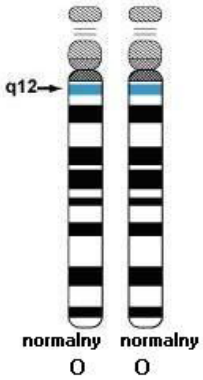
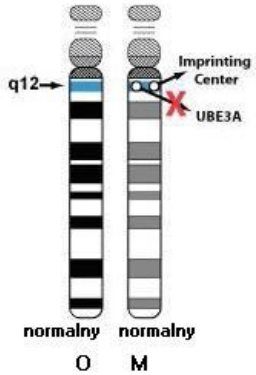
Interesujący opis 50-letniej kobiety, u której wykryto zespół Angelmana, przedstawili O. Reish i R. A King (1995). Urodziła się ona z ciąży późnej (matka miała wówczas 40 lat) i charakteryzowała się niskowzrostem (148 cm), nie mówiła, miała napady konwulsyjnego śmiechu oraz zdiagnozowane upośledzenie umysłowe na pograniczu stopnia znacznego i głębokiego.

Badania zespołów A. Smitha (1996) i T. Sandanama (1997) wykazały natomiast, że najczęściej występującymi cechami zespołu Angelmana są: epilepsja (ujawnia się od 3 roku życia dzieci u 96–100% z nich), duże grube usta (100%), zmiany w budowie czaszki – bruzda i zmniejszony obwód głowy (63%), podwyższony stan zadowolenia (46%), nieprawidłowości narządu wzroku (38%) i pigmentyzacja ciała (do 75%). Wykazano, że zmiany te mają charakter ewoluujący i często nasilają się wraz z wiekiem (T. Sandanam i in., 1997).

Uznaje się, że u 70% osób z zespołem Angelmana występuje jako zaburzenie *ad nowa*, w 25% spowodowany jest mutacją genów, w 2–3% defektem dziedziczenia oraz w 2% uwarunkowaniami rodzinnymi (T. Kishino i in., 1997). Podobnie wyniki przedstawiła M. Krajewska-Walasek (2009): 65–70% delecje, 2–3% disomia, 20% mutacja genu oraz 3–5% mutacja imprintingowa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 9. Przyczyny zespołu Angelmana

Mechanizm I	Mechanizm II	Mechanizm III
Rozległa delecja lub mikrodelecja (z małym ubytkiem) regionu na chromosomie 15 matczynym	Odziedziczenie dwóch normalnych chromosomów (bez delecji czy mutacji) od ojca, a żadnego od matki, tzw. disomia uniparentalna	Przestawienie sekwencji DNA (mutacja) w genie UBE3A na chromosomie 15. matczynym lub tzw. *imprinting defect*, występujący wówczas, gdy chromosom 15. odziedziczony po matce funkcjonuje na wzór ojcowskiego (czyli tak, jakby był dziedziczony od ojca), co powoduje, że gen UBE3A jest nieaktywny/wyłączony
		

Źródło: *Różne mechanizmy prowadzące do zespołu Angelmana* (2009)

Analizując rozwój osób z zespołem Angelmana, można stwierdzić, że w okresie prenatalnym i postnatalnym nie odnotowano specyficznych dla niego wad rozwojowych (charakterystyczny jest prawidłowy przebieg ciąży i porodu, prawidłowy obwód główki dziecka po urodzeniu) oraz brak objawów laboratoryjnych – metabolicznych, hematologicznych i chemicznych oraz w tomografii komputerowej lub w rezonansie magnetycznym.

Specyficzne objawy występujące u wszystkich osób, u których zdiagnozowano zespół Angelmana:

1. Zaburzenie rozwoju psychoruchowego, które przejawia się zakłóceniem równowagi, ataktycznym chodem oraz drgawkowymi ruchami kończyn

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

z nadpobudliwością psychoruchową. Ogranicza to poruszanie się, przemieszczanie oraz wykonywanie precyzyjnych ruchów.

2. Opóźnienie rozwoju poznawczego, intelektualnego oraz opóźnienie bądź zahamowanie rozwoju mowy, co dodatkowo utrudnia możliwości komunikowania się z otoczeniem. Rozwój poznawczy jest hamowany nadpobudliwością psychoruchową, krótkim czasem koncentracji uwagi i ograniczoną pamięcią krótkotrwałą.
3. Komunikacja werbalna najczęściej sprowadza się do kilku słów, w komunikacji pozawerbalnej wykorzystywane się gesty, które są ograniczone do dwóch znaczeń dotyczących pożywienia – jeść i pić (por. T. Sandanam i in., 1997).
4. Zaburzenia w zachowaniu, m.in. napadowo występujący śmiech, podwyższony nastrój niezależnie od sytuacji, w jakiej się znajdują osoby z tym zespołem – dlatego pierwotnie nazywano ten zespół *happy puppet syndrome* (zespół szczęśliwiej kukiełki). Ten objaw występuje u 80% badanych. Wykazano również, że u osób z zespołem Angelmana występuje niepełnosprawność intelektualna z zaburzeniami w zachowaniu (A. C. Lossie, D. J. Driscoll, 1999; C. A. Williams i in., 1989; R. E. Magenis i in., 1988).
5. Nieprawidłowy rozwój fizyczny: zahamowanie wzrostu obwodu główki (prowadzi w 2 roku życia do małogłowia) oraz współwystępująca dysmorfia twarzoczaszki.
6. W rozwoju funkcji mózgu opisany jest nieprawidłowy, charakterystyczny zapis EEG (czynność wolna 2–3 c/s, o bardzo wysokiej amplitudzie, w której występują liczne zespoły iglica – fala), napady padaczkowe ujawniające się zazwyczaj przed 3 rokiem życia (S. G. Boyd i in., 1988). K. D. Valente ze współpracownikami (2006) ustalił, że napady epileptyczne występują u 84% badanych, z czego u 53% mają one charakter nawrotowy.

Do rzadszych cech chorobowych współwystępujących w zespole (20–80% badanych) zaliczyć należy:

1. Nieprawidłowości w budowie anatomicznej:
   a) czaszki: płaska, z występującą bruzdą w części potylicznej;
   b) jamy ustnej: makroglosja charakteryzująca się dużym, masywnym językiem, który się nie mieści w jamie ustnej; usta szerokie; szeroko osadzone zęby; nadmierny ślinotok, nieopanowany ruch żuchwy

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

i warg (żucie), prognatyzm (silne wysunięcie ku przodowi części twarzowej czaszki, głównie szczęk [*Słownik…*, 2008]);
   c) narządu wzroku – zez;
   d) pigmentyzacja ciała: hipopigmentacja skóry, włosów i oczu (występuje tylko u osób z delecją 15q11-q13), jasnoniebieska tęczówka (C. A. Williams, J. L. Frias, 1982), która według J. S. Fryburg i jego współpracowników (1991), jest cechą rodzinną.
2. Zaburzenie odżywiania w okresie niemowlęcym wynika z nadmiernego napięcia mięśni, co uniemożliwia prawidłowe ssanie oraz powoduje ulewanie pokarmu z nasileniem odruchu wymiotnego (szczególnie po karmieniu), niekiedy prowadzącym do zaburzenia w oddechu, a w konsekwencji małego przyrostu masy ciała.
3. Zaburzenia motoryki, głównie nasilenie odruchów ścięgnistych głębokich kończyn dolnych oraz uniesione i zgięte ramiona, zwłaszcza u chodzących (będące podstawą pierwotnej nazwy zespołu – *happy puppet syndrome*).
4. Zaburzenie percepcji bodźców jako nieprawidłowości wynikające z niewłaściwego funkcjonowania podwzgórza, powodującego nieadekwatne reagowanie na wysoką temperaturę, jak również trudności z przystosowaniem do warunków atmosferycznych (szczególnie dotyczy to okresu letniego). Występują również zaburzenia snu i czuwania, które mają różne nasilenie i przebieg, a związane są z indywidualnym rozwojem dziecka.

Z wielu systemów klasyfikacji, które są nieraz sprzeczne z sobą, C. A. Williams ze współpracownikami (2006) stworzyli konsensus klasyfikacyjny, ograniczając liczbę cech różnicujących zespół Angelmana. Zwrócono także uwagę na możliwość wystąpienia zespołu bliźniaczego (braci – H. M. Pashayan i in., 1982; sióstr – Y. Kuroki i in., 1980) jako zaburzenia monozygotycznego (J. H. Hersh i in., 1981) oraz pojawianie się choroby u obu płci w sosunku 1:1 (H. M. Pashayan i in., 1982).

5.6.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

Rozwój dziecka z zespołem Angelmana jest indywidualny, jednak, jak wykazuje M. Krajewska-Walasek (1997), wyodrębnić możemy specyficzne objawy pojawiające się na poszczególnych etapach rozwoju. Utrudnieniem jest brak szerszego opisu, ponieważ jedynie jedna setna przypadków jest na obecnym

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

etapie prowadzonych badań zdiagnozowana i opisana, a najczęściej dzieci uzyskują prawidłową diagnozę po 5 roku życia.

Rozwój fizyczny. Z powodu nadmiernego napięcia mięśniowego dzieci te od urodzenia mają znaczne trudności rozwojowe, przede wszystkim dotyczące zaspokajania potrzeb pokarmowych (trudności w przyjmowaniu pokarmów) i ruchu (występuje charakterystyczne opóźnienie ruchów lokomocyjnych: hipotonia tułowia, podparcie jedną ręką, kończyny dolne rozsunięte i sztywne w wyniku nadmiernego napięcia mięśni, zaburzenie równowagi), umiejętności siadania (opóźnienie – pomiędzy 1 a 3 rokiem życia), nietypowego raczkowania (czołganie z rozstawionymi nóżkami). Dzieci z zespołem Angelmana nie lubią leżeć na brzuszku. Około 30% z nich nie nabywa umiejętności samodzielnego poruszania się, pozostali chodzą samodzielnie dopiero po 18 miesiącu życia na szeroko, spastycznie rozstawionych nogach. Wraz z wiekiem u osób niepoddawanych rehabilitacji występuje regres umiejętności przemieszczania się, co w efekcie prowadzi do przykurczy oraz skrzywień kręgosłupa.

Zaburzenia neurologiczne. Od urodzenia dzieci określane są jako niespokojne, ruchliwe. W okresie niemowlęcym występują liczne stereotypie (machanie rękami, atetotyczne[37] ruchy palców dłoni) oraz ruchy mimowolne (tułowia i rąk). U wszystkich dzieci opisuje się ataksję[38], hipotonię tułowia i kończyn dolnych[39]. Po 2 roku życia dołączają się drgawki (towarzyszą wyrzynaniu się zębów, chorobom z gorączką), które nasilają się po 4 roku życia i trudno poddają się leczeniu. U większości (90%) zanotowano nieprawidłowy zapis EEG: „czynność średniomodalna o niskiej częstotliwości [4–6 c/s] i wysokiej amplitudzie [200 uV], często uogólniona, następnie czynność wolna [2–3 c/s] o bardzo wysokiej amplitudzie [200–500 uV], najbardziej wyrażona w odprowadzeniach przednich oraz zespoły iglica–fala w połączeniu z komponentami częstotliwości 3–5 c/s i znacznie podwyższonej amplitudzie [ponad 200uV], głównie rejestrowane z tylnych części mó-

[37] Atetoza – zaburzenie neurologiczne, które charakteryzuje się mimowolnymi, nierytmicznymi, powolnymi ruchami rąk.

[38] Niezborność ruchów, upośledzenie zdolności sprawnego i dokładnego wykonywania ruchów będące następstwem uszkodzenia móżdżku i błędnika, *Słownik multimedialny* (2007).

[39] Zmniejszenie napięcia mięśni, która może wystąpić w przypadku np. uszkodzenia móżdżku. *Słownik multimedialny* (2007).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

zgu i nasilające się po biernym zamknięciu oczu" (M. Krajewska–Walasek, 2007). Po 10 roku życia zaburzenia ustępują.

Rozwój psychofizyczny. W okresie noworodkowym (1–3 miesiąc życia) prawie u wszystkich dzieci (96%) niezależnie od sytuacji pojawia się i nasila niekontrolowany śmiech (chichot), do którego dołączają ruchy ciałem, rękoma (nieskoordynowane machanie, klaskanie).

Opóźnienie rozwoju ma swoje konsekwencje w nabywaniu umiejętności komunikacyjnych – 30% dzieci nie potrafi mówić, a pozostałe posługują się zaledwie pojedynczymi słowami. Komunikacja ogranicza się głównie do gestów – pokazywania palcem, przynoszenia, ciągnięcia. Nie odnotowano zaburzeń rozwoju słuchu – dzieci lubią dźwięki, przysłuchują się im, lubią zabawki wydające dźwięki (często występuje stymulacja głośnymi dźwiękami), słuchają muzyki i przy niej uczą się wokalizowania.

Budowa układu artykulacyjnego jest nieprawidłowa – występuje zaburzenie pionizacji języka (makroglosja – język jest wysunięty pomiędzy łuki zębowe oraz wargi) oraz prognatyzm[40] – mała żuchwa z szeroko rozstawionymi zębami, warga górna jest węższa od wargi dolnej.

Dzieci w wieku od 2 do 6 lat mają zaburzenia snu i czuwania – są aktywne w nocy, często śpiąc po 5 godzin na dobę, co powoduje przemęczenie, ograniczenie koncentracji uwagi, słabą percepcję, pobudzenie i zaburzenie funkcji emocjonalnych.

5.6.4. Terapia

Dostępnych jest niewiele publikacji dotyczących możliwości wspomagania osób z zespołem Angelmana. Wynika to z niewielkiego rozpowszechnienia zaburzenia oraz informacji dotyczących podejmowanych działań, jak również opisów osób w wieku postadolescencyjnym.

5.6.4.1. Terapia farmakologiczna

Wieloobjawowość i występowanie zróżnicowanego obrazu indywidualnego choroby powoduje, iż w publikacjach nie znajdujemy określonego modelu leczenia osób, u których zdiagnozowano zespół Angelmana. Farmakoterapia

[40] Silne wysunięcie ku przodowi części twarzowej czaszki, głównie szczęk, typowe dla kopalnych form człowiekowatych i czarnej odmiany człowieka, *Słownik multimedialny* (2007).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

najczęściej (za T. Hutchinsonem, 1993) jest ukierunkowana na podawanie leków z grupy antydepresantów, szczególnie w nasileniu objawów nadpobudliwości oraz w celu polepszenia funkcjonowania psychofizycznego. Stosuje się również leki ograniczające przyrost masy ciała, zwłaszcza przy nasileniu uczucia głodu. Dzieci powinny być pod stałym nadzorem specjalistów, szczególnie w przypadku zaburzeń związanych z nieprawidłowością procesów neuroprzekaźnictwa, celem ograniczenia napadów padaczkowych i zapobiegania im.

5.6.4.2. Terapia logopedyczna

U dzieci z zespołem Angelmana od urodzenia występuje opóźnienie rozwoju mowy, przede wszystkim w wyniku zaburzenia praksji oralnej (języka, ust i warg) oraz umiejętności artykulacyjnych.

Trudności, jak zauważa R. Alvares (2000), dotyczą przede wszystkim komunikacji. Jest to efekt apraksji[41], charakteryzującej się trudnościami z koordynacją artykulantów (języka, warg, podniebienia miękkiego, żuchwy itp.)[42].

Podczas procesu kształtowania komunikacji S. Calculator (1993) proponuje wykorzystanie:

1) realnych sytuacji w najbliższym środowisku dziecka (rodzinne, rówieśnicze, lokalne) i bezpośrednie powiązanie ich z życiem codziennym; sytuacje te powinny wprowadzać w system interakcji, a nie wykonywania czynności;
2) wielu technik (komunikacja totalna), z których dziecko będzie wyłaniało najbardziej dla niego korzystne (np. niektóre dzieci bardziej preferują gesty niż techniki wizualno-obrazowe);
3) kontaktów rówieśniczych, szerszego grona komunikujących się, zmierzając do interakcyjności – w przeciwieństwie do kształtowania umiejętności jedynie przez specjalistów (logopedów, pedagogów itp.).

Osoby z zespołem Angelmana zachowują umiejętność rozumienia kierowanych do nich komunikatów (mowa impresywna), trudności natomiast

[41] Niezdolność do wykonywania czynności ruchowych, często współwystępująca z afazją – por. J. Surowaniec, 1992, s. 57.

[42] R. Alvares wprowadził bardzo kontrowersyjne określenie *rozwojowa apraksja mowy* (DAS – *Developmental Apraxia of Speech*), które nie jest terminem przyjętym przez profesjonalistów z powodu niejasności terminologicznej, a tym samym klasyfikacyjnej.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dotyczą przede wszystkim mowy ekspresywnej i wynikają z braku koordynacji ruchów narządów mowy oraz układów: artykulacyjnego, fonacyjnego i oddechowego. W tym celu rozwija się mowę artykulacyjną, wspomagając przekaz komunikacyjny wokalizacją (śpiewanie, gest) lub komunikacją alternatywną. W pracy logopedycznej, przede wszystkim u młodszych dzieci, stosuje się masaż logopedyczny (w celu rozluźnienia, wypracowania czucia i aktywnego wykorzystania mięśni w artykulacji), ćwiczenia oddechowe (kształtowanie prawidłowego toru oddechowego, umiejętności gospodarowania powietrzem, prawidłowego nastawienia i wydechu) oraz fonacyjne (nastawienia fałdów głosowych, ćwiczenia fonacyjne legato i stocatto itp.).

Konieczne jest wprowadzanie dźwięków naśladowczych, tworząc onomatopeje, oraz wzbogacanie słownictwa biernego i na jego podbudowie kształtowanie słownictwa czynnego, które są często elementami symbolicznymi (dźwiękami artykułowanymi, skrótami lub odwołaniem się do słowa). Z czasem wprowadzana jest komunikacja alternatywna. Jak zauważyła F. Emmerson (2000), komunikacja ta jest ograniczona ze względu na występujące trudności fizyczne, możliwości psychofizyczne i uwarunkowania finansowe. Najczęściej promowane sposoby komunikacji alternatywnej[43] opierają się przede wszystkim na konkretach (stałości stosowanych przedmiotów). Kolejnym etapem jest porozumiewanie się za pomocą zdjęć – jako pokaz form wyabstrahowanych, a dopiero później możliwe jest przejście do symboli. Problem ten został przedstawiony w publikacji J. J. Błeszyńskiego (2008a). Obecnie w pracy z dzieckiem z zespołem Angelmana wykorzystuje się komunikację graficzną (jest to uwarunkowane występującą w zespole hipotonią i ataksją) oraz kolory. Służą one do polepszenia koncentracji uwagi i lepszej percepcji przekazywanych treści (dotyczy to tworzenia struktur, np. części mowy, nazw przedmiotów związanych z wykonywaniem czynności, czasem poznawanych treści itp.).

Najbardziej rozpowszechniony w pracy z dzieckiem z zespołem Angelmana jest system PCS (*Picture Communication Symbols*), który może być przedstawiony w różnej formie, np. piktogramów kolorowych (K. Kaniecka, 2008, s. 323–330) lub czarno-białych (M. Podeszewska-Mateńko, 2008, s. 333–373). Korzysta się także z programu graficzno-fonicznego WOLF (po naciśnięciu odpowiedniego obrazu uzyskujemy odtworzoną wypowiedź

[43] Rozumianej tu jako zamienna komunikacja w stosunku do mowy, komunikacji akustycznej.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dotyczącą określonej treści, np. zakupu przedmiotu). Metoda ta ukierunkowuje działania sytuacyjne w ograniczonym zakresie, jednak, co jest istotne, kształtuje aktywność dziecka. Wskazane, wręcz preferowane w tym zespole, powinno być wykorzystanie Ułatwionej Komunikacji (*Facilitate Communictwion*) (J. Grochowska i in., 2008; J. J. Błeszyński, 2008b) jako alternatywnej formy komunikacyjnej – chociaż problematycznej (pod względem weryfikacji), jednak efektywnej w pracy z dzieckiem. Wśród wielu zaleceń istotne jest umożliwianie dziecku kontaktów dziecka ze środowiskiem rówieśniczym, a nie skupianie się przez rodziców jedynie na kontaktach ze specjalistami. To przeciwdziała tworzeniu sztucznych modeli komunikacyjnych, w sztucznych sytuacjach oderwanych od potrzeb i możliwości wykorzystania przez zainteresowanych. Dobre efekty, jak podaje S. Calculator (1993), daje możliwość wykorzystania komunikacji totalnej, ze szczególnym ukierunkowaniem na Ułatwioną Komunikację.

5.6.4.3. Terapia pedagogiczna

Opieka w domu wiąże się z przewidywaniem utrudnień lokalowych i oceną możliwości przeorganizowania funkcji pomieszczeń, by dostosować je do możliwości ruchowych osoby z zespołem Angelmana (np. podjazdy, dojścia do kranów itp.). Istotne jest sporządzenie harmonogramu opieki i konsekwentna rehabilitacja. Nie należy zapomnieć o stworzeniu dziecku w wieku przedszkolnym i szkolnym możliwości doświadczania wielozmysłowego, również zdobywania wielorakich umiejętności na zajęciach w grupie rówieśniczej.

Niezbędna jest pomoc nauczyciela, który będzie wspierał ucznia. Odpowiednie przygotowanie nauczycieli i uczniów w instytucjach opiekuńczo-wychowawczych jest ważnym elementem wrastania dziecka w środowisko lokalne. Szczególnie dotyczy to problemu wprowadzania komunikacji alternatywnej, zasad posługiwania się nią w celu kształtowania komunikacji interpersonalnej, dialogowej.

5.6.4.4. Modyfikacja zachowań

Do istotnych działań psychopedagogicznych należy zaliczyć modyfikację zachowań, określaną jako efektywna metoda oddziaływania. H. Kathy (1993) zwraca uwagę, że działania zmierzające do zmian zachowań powinny być

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wprowadzane pojedynczo, minimalizowane i opracowywane zgodnie z kierunkiem zachowań dziecka, zarówno przed sytuacją, która ma ulec zmianie, jak i po niej. Drugą bardzo istotną regułą jest konsekwencja działania, przede wszystkim w środowisku rodzinnym, ale też poza nim. Wprowadzonych modyfikacji nie należy już zmieniać. Pomocne jest zastosowanie systemu nagród (artykuły spożywcze preferowane przez dziecko) i kar (adekwatnych do sytuacji, ale nie fizycznych), jeśli zależy nam, aby dziecko wykonywało wprowadzone modyfikacje.

5.6.4.5. Terapia rodzinna

Ogromną wagę przywiązuje się do wczesnej interwencji i przeciwdziałaniu ekskluzji społecznej dziecka i jego rodziny, o czym wspomina H. Kathy (1993). Zespół Angelmana jest późno diagnozowany (około 5 roku życia, z uwagi na jego wieloobjawość), jednak od najmłodszych lat konieczne jest wspomaganie rozwoju psychoruchowego dziecka, począwszy od wsparcia specjalistycznego (logopeda, rehabilitant, psycholog, pedagog specjalny), przez wsparcie rodziny odpowiedzialnej za organizację opieki i terapii dziecka, aż do uświadomienia rodzicom konsekwencji i możliwości dziedziczenia zespołu.

Za istotne uznaje się przeciwdziałanie izolacji dziecka i separowaniu się rodziny. Konieczne jest stwarzanie możliwości samorealizacji poszczególnych jej członków, co sprzyja właściwym relacjom wewnątrzrodzinnym i jest elementem prawidłowego wrastania dziecka w środowisko społeczne. Dotyczy to przede wszystkim możliwości funkcjonalnych rodzeństwa dziecka z zespołem.

Ważna jest również nauka samodzielności i ukierunkowanej aktywności, która dziecku z zespołem Angelmana zagwarantuje w przyszłości optymalne funkcjonowanie w społeczeństwie (uwarunkowane możliwościami psychofizycznymi, ale również wypracowanymi umiejętnościami i odpowiednią wiedzą) oraz możliwość samostanowienia.

5.6.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Angelmana i autyzmu

Mimo że w samym zespole występuje niewiele zachowań autystycznych, to jednak z powodu ich późnego wykrywania i uwypuklania we wstępnych dia-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

gnozach, bardzo istotne jest odróżnienie tych zaburzeń. Wczesne przedstawienie analizy różnicującej pozwala na ukierunkowanie terapii wspierającej, a przede wszystkim niedopuszczenie do izolacji rówieśniczej i przeciwdziałanie nieprawidłowym zachowaniom wobec rodzin z dzieckiem obarczonym autyzmem (szczególnie ważne jest uświadomienie ewentualnego nosicielstwa i dziedziczenia choroby).

Tabela 10. Różnicowanie zespołu Angelmana i autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Angelmana	Autyzm
RÓŻNICUJĄCE			
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10	choroby genetyczne, zniekształcenia i aberracje; Q95.3. – aberracje chromosomowe niesklasyfikowane gdzie indziej	F 84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek	od urodzenia	do 3 roku życia
3	Uwarunkowania rodzinne	tak	brak związku
4	Obraz kliniczny	zahamowanie wzrostu obwodu główki (które prowadzi w 2 roku życia do małogłowia) z współwystępującą dysmorfią twarzoczaszki, drgawkowe ruchy kończyn; czaszka: płaska, z występującą bruzdą w części potylicznej; budowa jamy ustnej: makroglosja (duży, masywny język); usta szerokie; szeroko osadzone zęby; ślinotok; nieopanowany ruch żuchwy i warg; prognatyzm (wysunięcie ku przodowi części twarzowej czaszki, głównie szczęk); zez; hipopigmentacja skóry, włosów i oczu; nieprawidłowy zapis EEG	brak nieprawidłowości w zapisie EEG
5	Komunikacja rówieśnicza	opóźniona w stosunku do rówieśników	brak
6	Percepcja zmysłowa	zaburzenia termoregulacji	brak
7	Nauka	łatwość warunkowania, podatność na system nagród	niski poziom podatności na system nagród

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Lp.	Charakterystyka	Zespół Angelmana	Autyzm
8	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
9	Kontakt wzrokowy	utrudniony (wynikający z koncentracji uwagi)	brak, sporadyczny
10	Odżywianie	zaburzenie ssania, ulewanie pokarmu	brak specyficznych objawów
11	Niepełnosprawność intelektualna	u wszystkich dzieci	u większości dzieci
WSPÓLNE			
1	Nadpobudliwość psychoruchowa		
2	Kontakty		
3	Ograniczenie zainteresowań		

5.7. Zespół Aspergera (syndrom Aspergera, ASPG1, ASPG2, ASPG3, ASPG4, ZA – w klasyfikacji DSM-IV 299.80 i ICD-10 F84.5)

5.7.1. Opis zespołu

Zespołowi Aspergera poświęcono wiele publikacji dotyczących przede wszystkim analiz odróżniających go od innych zaburzeń w rozwoju. Od chwili opisania zespołu (określanego jako *psychopatia autystyczna*, H. Asperger, 1944) przez wiedeńskiego psychiatrę Hansa Aspergera, a następnie utworzenia dla chorych instytucji prowadzonych przez rodzinę Aspergera w Austrii i w Niemczech, toczy się dyskusja nad korelacją między zespołem Kannera a zespołem Aspergera. Istotne jest jednak rozróżnienie obu tych zespołów. Zgodnie z kryteriami diagnostycznymi DSM i ICD ich wspólnymi cechami są:

1) jakościowe zaburzenia interakcji społecznych;
2) jakościowe zaburzenia komunikacji werbalnej i niewerbalnej;
3) znacząco ograniczony repertuar aktywności i zainteresowań;
4) pierwsze objawy w okresie niemowlęcym lub wczesnego dzieciństwa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Sam zespół Aspergera można natomiast charakteryzować jako:

1) oddzielny zespół nozologiczny ze specyficznymi zaburzeniami w rozwoju, który promował H. Aspreger (1944), nazywając go *psychopatią autystyczną*;
2) podtyp autyzmu (lżejsza postać), która początkowo (we wczesnym dzieciństwie) ma postać bardziej dotkliwą (A. Klin, F. Volmark, S. Sparrow, 2000),
3) zaburzenia autystyczne bliższe rozwojowi osób w normie, co w sposób rzeczowy przedstawiła L. Wing (1991);
4) całościowe zaburzenie w rozwoju, mieszczące się w spektrum autyzmu (obecne umiejscowienie w DSM i ICD).

W badaniach przeprowadzonych przez M. Auranen i in. (2002) analizowano 38 fińskich rodzin, wśród członków których zdiagnozowano osoby z autyzmem, w tym również osoby z zespołem Aspergera. W 18 rodzinach badania genetyczne ujawniły występowanie chromosomu 3q25-q27, który uznano za element wywołujący spektrum autyzmu (*autism spectrum disorders*). Podobne analizy wykonał wcześniej J. Bertrand ze współpracownikami (2001) w okręgu New Jersey w USA. Przebadali oni grupę dzieci w wieku od 3 do 10 lat i potwierdzili występowanie pełnych (zgodnie z kryteriami) cech autyzmu u 4 na 1000, a zespół Aspergera u 2,7 na 1000 badanych. Także badania prowadzone przez T. Ylisaukko-Oja i in. (2004) w 17 fińskich rodzinach wskazały na występowanie specyficznego genotypu w dwóch połączonych chromosomach 3q24-q14. Powiększenie grupy badawczej do 54 rodzin (K. Rehnstrom i in., 2006) przyniosło wyniki potwierdzające zasadność stwierdzeń T. Ylisaukko-Oja, ponadto pozwoliły na wyodrębnienie markera D3S2432, co uzasadniło nasilenie występowania zespołu u populacji badanej w regionie.

Szerzej omówiono występujące objawy w opisie 10-letniego chłopca (G. Annerena i in., 1995). Do 3 roku życia jego rozwój przebiegał prawidłowo, a dopiero w późniejszym wieku zaobserwowano depresję i fobię szkolną, nasilenie niezborności ruchów, monotonne wypowiedzi z licznymi stereotypiami oraz izolowanie się od rówieśników. Badania potwierdziły zaburzenia genetyczne *ad nova* o charakterze translokacji opisanej jako t(13;17)(q14;p13). Kolejne analizy (D. Tentler i in., 2002) uwierzytelniły te wyniki, co dało podstawę do stwierdzenia, że są to miejsca charakteryzujące zespół Aspergera.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Odnosząc się do rezultatów z wcześniejszych badań, prowadzonych przez zespół pod kierownictwem M. Auranena (2002), można stwierdzić, że wprawdzie u badanego chłopca zdiagnozowano zespół *ad nova*, to jednak w rodzinie już wcześniej pojawiły się zaburzenia nerwicowe i anoreksja (matka), obsesyjne zaburzenia osobowościowe oraz deficyty w rozwoju z nadpobudliwością psychoruchową, badania w kierunku ADHD (u jednej z sióstr) oraz autyzmu (u drugiej z sióstr).

Bardzo ciekawe wyniki badań przedstawiło Laboratorium Neurobiologii i Neuropsychologii Klinicznej, Wydział Pediatrii i Neurologii Dziecięcej Instytutu Fernandes Figueira FIOCRUZ w Brazylii (E. S. Magalhães, 2009). W surowicy IgE stwierdzono znacznie częstsze występowanie atopii w rodzinach z dzieckiem z zespołem Aspergera niż w grupie kontrolnej czy w rodzinach z dzieckiem z autyzmem. Świadczy to o obecności czynnika zapalnego, wywołanego np. przez alergie, które mogą być wynikiem różnej etiologii, również o podłożu immunologicznym.

W pierwotnym założeniu, jak uważa U. Frith (2005, s. 31), określenie autyzmu przez H. Aspergera miało charakter znacznie szerszy w porównaniu z zaproponowanym przez L. Kannera i obejmowało całe spektrum objawów autyzmu w odniesieniu do osób zarówno z wysokimi, jak i ograniczonymi możliwościami intelektualnymi, np. będącymi wynikiem uszkodzenia mózgu.

Rozpowszechnienie nazwy zespół Aspergera wywołało dyskusję na temat cech różnicujących zespoły. Szczególnie ważny okazał się problem rozwoju intelektualnego osób z autyzmem. Wcześniej sugerowano, aby zespołu Aspergera nie przypisywać osobom poniżej normy intelektualnej.

Do podstawowych cech charakteryzujących zespół Aspergera i autyzm należy zaburzenie interakcji społecznych (np. szczególnie widoczny brak kontaktu wzrokowego i umiejętność przekazu pozawerbalnego) oraz nasilenie ograniczonych, sztywnych wzorców zachowania (dotyczy to przede wszystkim stereotypii, stereotypowych wzorców zachowań, wąskich zainteresowań, utrudnionej przerzutności uwagi lub jej braku, nieelastycznego przywiązania się do procedur i warunkowań – stanowiąc poważny problem przy zastosowaniu technik behawioralnych). Charakterystycznymi natomiast wyróżnikami dla zespołu mogą być, chociaż nie występują jednolicie i w równy nasileniu:

1) u noworodków mniej punktów w skali urodzeniowej Apgar, później dzieci te są opisywane jako spokojne, ciche, nieabsorbujące;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

2) norma intelektualna może być obniżona z powodu nieprawidłowej stymulacji wynikającej z separacji rówieśniczej, izolowania się;
3) rozwój mowy, który można określić jako jedną z pierwszych cech różnicujących prawidłowy rozwój od autyzmu – J. J. Błeszyński, 2002);
4) problemy z komunikacją społeczną nasilające się wraz z wiekiem, szczególnie w kontaktach rówieśniczych, które dotyczą specyficznych zachowań lingwistycznych, takich jak np. pedantyczność wypowiedzi pod względem fonetycznym, gramatycznym, zabawa słowami (często odbierane jako dobieranie adekwatnego znaczenia, brzmienia) czy tworzenie specyficznego toku wypowiedzi (często odbieranych jako przemądrzałych, nieadekwatnych do wieku);
5) zachowanie często charakteryzowane jako nienawiązanie kontaktu lub nawiązanie kontaktu pobieżnego (szczególnie w zakresie kontaktu wzrokowego, mimiki, postawy ciała i gestów);
6) problemy z odbiorem, rozumieniem emocji innych osób oraz z przekazem informacji pozawerbalnych, co ma swoje szczególne odzwierciedlenie w Teorii Umysłu;
7) możliwość opóźnienia nauki mowy, jednak niepowodującego znaczących trudności w rozwoju mowy i języka;
8) nasilenie specyficznych, wąskich zainteresowań, często charakteryzujących się wybiórczością i selektywnością w ich doborze;
9) ograniczona sprawność ruchowa, często opisywana jako specyficzny chód i brak koordynacji ruchów (bardziej jako wynik biernego spędzania czasu wolnego aniżeli występujących ograniczeń zdrowotnych);
10) podwyższony poziom lęku, który z wiekiem towarzyszy nasileniu depresji;
11) zespół Aspergera najczęściej diagnozuje się u dzieci w wieku od 7 do 15 lat, po pierwotnie postawionej diagnozie autyzmu, chociaż nie jest to reguła i prawidłowe postępowanie; U. Frith, uważa, że „we wczesnym rozwoju zaburzenie to jest łagodniejsze i może być niedostrzeżone" (U. Frith, 2005, s. 31).

Badania różnicujące zespół Aspergera i autyzm mają swoje znaczące miejsce. Ostatnie analizy prowadzone przez M. Noterdaeme, E. Wriedt, C. Höhne (2009) z Kliniki dla Dzieci i Młodzieży z Psychopatią w Augsburgu dotyczyły różnicowania wysoko funkcjonującego autyzmu (HFA) i zespołu Aspergera (ZA). W tym celu wykonano analizę profilu poznawczego, rozwoju fizyczne-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

go i czynnego języka jako elementów mających wpływ na adaptację psychospołeczną (psychosocjalną) dzieci z autyzmem (HFA) i zespołem Aspergera (SA/ZA). W badaniach wzięły udział dzieci w wieku 10 lat, które uzyskały powyżej 80 punktów w skali IQ. Dzieci te miały wykształcone umiejętności językowe, przy czym prawidłowy rozwój mowy i języka w przypadku ZA przejawiało 57 dzieci, a opóźniony rozwój mowy w przypadku HFA – 55 dzieci.

Tabela 11. Porównanie wyników badań dzieci zespołem Aspergera oraz dzieci z wysoko funkcjonującym autyzmem

Badania	Zespół Aspergera	Wysoko funkcjonujący autyzm
Wyniki ogólne IQ:	brak różnic we wstępnych	wynikach badań
Wyniki szczegółowe:	wyższe szczególnie w skalach werbalnych	niższe
– skale słowne	wyższe umiejętności językowe, ale u 30% wystąpiły trudności z językiem receptywnym	niższe
– problemy motoryki	u 50% badanych dzieci	
– skale wykonawcze	brak znaczących różnic	
Adaptacja psychospołeczna	brak znaczących różnic	

Źródło: opracowanie własne na podstawie artykułu M. Noterdaeme, E. Wriedt, C. Höhne (2009).

Na podstawie badań mowy i języka można stwierdzić, że 10-letnie dzieci z HFA i AS wykazują obniżony rozwój motoryki i akceptacji psychospołecznej na podobnym poziomie.

5.7.2. Diagnoza

Opisane przez zespół pod kierunkiem N. Nassara (2009) zależności w nasileniu wykrywania zaburzeń ze spektrum autyzmu ukazały, że nie ma logicznego wytłumaczenia lawinowego wzrostu diagnozowanych dzieci w ostatnich dwóch dekadach. Przedstawione wnioski potwierdzają późne diagnozowanie/rediagnozowanie zespołu Aspergera – powyżej 5 roku życia dziecka. Wyniki te powiązano ze zmianami w systemie klasyfikacji, jak również w opisie zespołu, wykorzystano także te informacje w praktyce.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Do podstawowych technik diagnostycznych należy zaliczyć kwestionariusze i techniki obserwacji. Obecnie najbardziej rozpowszechnione są ogólne i szczegółowe kryteria diagnostyczne Gillbergów (I. C. Gillberg, C. Gillberg, 1989, por. C. Gillberg 2005, s. 151) pozwalające na wczesne zaklasyfikowanie występujących objawów oraz ich analizę.

Ogólne kryteria diagnostyczne są następujące:

1) niedostosowanie społeczne (do skrajnego egocentryzmu);
2) wąski zakres zainteresowań;
3) powtarzający się, stereotypowy układ codziennych zadań, zajęć;
4) prawidłowo rozwijająca się mowa, z występującymi licznymi osobliwościami na poziomie języka;
5) zaburzenie w komunikacji niewerbalnej (szczególnie suprasegmentalnej);
6) niezgrabne ruchy.

Szczegółowe kryteria diagnostyczne to:

1) niedostosowanie społeczne (do skrajnego egocentryzmu) – powinny występować dwie cechy z poniższych:
   - niezdolność do nawiązywania interakcji z rówieśnikami,
   - brak zainteresowania kontaktami z rówieśnikami,
   - niemożność rozumienia informacji społecznych,
   - nieakceptowane społeczne i emocjonalne zachowania;
2) wąski zakres zainteresowań – powinna występować jedna cecha z poniższych:
   - brak podejmowania działań spoza repertuaru,
   - powtarzające się zaangażowanie w jedną aktywność,
   - występują zachowania naśladowcze, które nie są jednak określane jako celowe;
3) powtarzający się, stereotypowy układ codziennych zadań, zajęć – powinien występować jeden z poniższych:
   - narzucony sobie, jednak dotyczący różnych aspektów życia,
   - narzucony innym osobom;
4) prawidłowo rozwijająca się mowa, z występującymi licznymi osobliwościami na poziomie języka – powinny występować trzy cechy z poniższych:
   - opóźniony rozwój mowy,
   - prawidłowy rozwój na poziomie powierzchniowym, ekspresji języka,

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

- formalny, pedantyczny język,
- odmienna prozodyka mowy i fonacja,
- trudności w rozumieniu przekazu, dosłowność rozumienia przekazów abstrakcyjnych, przenośni;

5) zaburzenie w komunikacji niewerbalnej (szczególnie suprasegmentalnej) – powinna występować jedna cecha z poniższych:
   - ograniczona gestykulacja,
   - niezręczna lub niezdarna postawa ciała,
   - ograniczona mimika, twarz często określana jako „maska",
   - nieprawidłowa, nieadekwatna ekspresja przekazu,
   - osobliwe, zimne spojrzenie;
6) niezgrabne ruchy, szczególnie dotyczące motoryki małej;
7) niskie wyniki w badaniach przesiewowych neurorozwojowych.

Inną techniką diagnostyczną pomocną w opisaniu i klasyfikacji zespołu jest *Australijska Skala dla Zespołu Aspergera* (A. Maciarz, M. Biadasiewicz, 2000, s. 67–80), dzięki której można określić cechy społeczne, emocjonalne umiejętności komunikacyjne i poznawcze oraz szczególne zainteresowania, zdolności ruchowe i inne. Skala ta pozwala na analizę wybranych cech, a dzięki przedstawionym przykładom na określenie w skali 6-stopniowej nasilenia występowania (od rzadko do często), co jest jednak subiektywnym odczuciem badającego.

Najbardziej rozpowszechnione w diagnostyce są skale DSM i ICD, które jednak tylko weryfikują zaburzenia opisane w klasyfikacji. Jak zauważa J. Urbaniak (2009), szczególnie w przypadku korzystania z klasyfikacji ilościowych konieczne jest zbadanie, czy obserwowane zachowania mają charakter nasilenia zaburzenia i w jakim stopniu odnoszą się do spektrum autystycznego.

5.7.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem

Charakterystyka rozwoju osób z zespołem Aspergera wymaga jeszcze uszczegółowienia i wykonania wystandaryzowanych opisów. Na podstawie przedstawionych badań oraz wywiadów z rodzicami, możemy opisać typowe zmiany pojawiające się w rozwoju osób z zespołem, szczególnie do okresu dorosłości. Obecnie możemy stwierdzić, iż większość dzieci nie jest diagnozowana, często żyją obok nas, są jedynie uznawanie za dziwne, ekscentryczne, ale i niewychowane. Ich możliwości psychofizyczne

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

najczęściej nie skłaniają do podejmowania drastycznych działań segregacyjnych.

W wieku niemowlęcym i przedszkolnym dzieci z zespołem Asergera najczęściej nie są prawidłowo rozpoznawane. Wynikać to może głównie z faktu, iż ich rozwój nie odbiegania w sposób znaczący od rówieśników w zakresie mowy i języka. Jeżeli wystąpią niepokojące syndromy, to uznawane są jedynie za indywidualny przebieg rozwoju lub cechy charakterologiczne, w skrajnych przypadkach diagnozowane jako zaburzenia autystyczne (często jako cechy autyzmu) lub sam autyzm. Nasilenie nieprawidłowości w rozwoju następuje około 3–4 roku życia. Stają się one szczególnie widoczne, gdy umieścimy dziecko w grupie przedszkolnej lub podczas innych form kontaktu z rówieśnikami. Niepokojącymi objawami są przede wszystkim: nieprawidłowe zachowania społeczne, opóźniony rozwoju mowy (często występujący regres), nasilenie zachowań stereotypowych.

Często zespół może być maskowany nieodbiegającym od normy rozwojem mowy i języka (szczególnie dotyczy to prawidłowej wymowy pod względem artykulacyjnym, perfekcjonizm), rekompensowaniem zachowań społecznych kontaktami z najbliższym otoczeniem (przede wszystkim z dorosłymi) oraz często dysproporcją wiedzy i umiejętności w porównaniu z grupą rówieśniczą (często na korzyść dziecka z zespołem).

Problemy z dziećmi w wieku przedszkolnym najczęściej dotyczą:

1) kontaktów społecznych: unikanie kontaktów spontanicznych (szczególnie nowych), kłopoty z przystosowaniem się do grupy, schematyzm w zachowaniu kontaktów z osobami dorosłymi nad rówieśniczymi;
2) mowy: liczne repetycje często odbierane jako echolalie, kłopoty w podtrzymywaniu nawiązanej rozmowy, wtręty często niemające związku logicznego z wypowiedzią;
3) problemów emocjonalnych: występowanie w różnym nasileniu zachowań agresywnych, złość, nadpobudliwość;
4) rozwoju poznawczego: sam rozwój nie odbiega od normy, jednak dzieci nie biorą czynnego udziału w zajęciach ze względu na trudności z koncentracją – częste rozproszenie uwagi; mimo to szybciej przyswają wiadomości w porównaniu z grupą rówieśniczą, np. wcześniej sprawnie rozpoznają cyfry i litery.

Rodzice dzieci (a szczególnie jedynaków) z zespołem Asergera nie obserwują znaczących nieprawidłowości w ich rozwoju. Może to wynikać z braku doświadczeń i/lub możliwości skonfrontowania swoich dzieci z ró-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

wieśnikami (szczególnie dotyczy to środowisk wiejskich, gdzie nie ma zorganizowanej opieki przedszkolnej). Jeśli nawet takie porównania z dziećmi z innych rodzin wskazują na dysproporcje rozwojowe, to jednak brak jednoznacznych objawów o szczególnym nasileniu często powoduje, że mówi się o nieharmonijnym rozwoju, indywidualnych predyspozycjach czy cechach wynikających ze specyfiki środowiska rodzinnego.

Jeśli dziecko chodziło do przedszkola, to do szkoły podstawowej często idzie za nim opinia z przedszkola o trudnościach i kłopotach w tym okresie. Rzadko jednak zdarzają się dzieci z prawidłowo postawioną diagnozą, jeżeli już, to najczęściej opisuje się zaburzenia w zachowaniu typowe dla ADHD, cechy autyzmu, a w niektórych przypadkach głębsze deficyty autyzmu.

Odmienne zachowania dziecka nauczyciele najczęściej charakteryzują jako indywidualizm, izolowanie się od grupy rówieśniczej, ale również jako nadpobudliwość psychoruchową. Jednak ich nasilenie i zakres są uwarunkowane indywidualnymi predyspozycjami, do których niewątpliwie należy zaliczyć: poziom rozwoju, temperament, jak również wprowadzone w środowisku rodzinnym i przedszkolnym działania zmierzające do pełnego uspołecznienia dziecka. Istotne jest wypracowanie z dzieckiem technik samokontroli oraz rozpoznania mechanizmów zaburzających jego funkcjonowanie w kontaktach społecznych.

Trudnościami, jakie napotyka dziecko w szkole powszechnej są często przerwy śródlekcyjne, podczas których hałas (nadwrażliwość na dźwięki), poszturchiwanie (nadwrażliwość na dotyk), ciągłe zmiany, brak poczucia bezpieczeństwa powodują, iż dzieci te nierzadko izolują się (można spotkać je w miejscach odosobnionych, takich jak piwnice, szatnie, zakamarki) lub szukają towarzystwa osób starszych (chodzą w pobliżu dyżurujących nauczycieli lub osób odpowiedzialnych za porządek, np. woźnych). Często odmienność ich zachowań powoduje reakcje agresywne rówieśników, co dodatkowo doprowadza do zaostrzenia trudności szkolnych.

W zainicjowanych kontaktach rówieśniczych dzieci z zespołem bywają agresywne, wybuchowe, nie podporządkowują się regułom w grach i zabawach zespołowych, dlatego często określane są jako niedojrzałe do kontaktów społecznych. Niejednokrotnie nawiązują relację z jedną lub kilkoma osobami, jednak jest ona powierzchowna i ograniczona – szczególnie w formie, zakresie i inicjowaniu narzuconym przez dzieci z zespołem Aspergera. Nauczyciel może zaobserwować, z jednej strony, infantylizm zachowania, z drugiej zaś, umiejętności i wiedzę przewyższającą wiadomości grupy rówie-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

śniczej, szczególnie w wybranych zagadnieniach i obszarach tematycznych. W trakcie zajęć klasowych widoczna jest szybka męczliwość, niecierpliwość w wykonywaniu zadań, niepodporządkowanie się rytmowi wyznaczonemu przez nauczyciela lub niedostosowanie się do klasy. Gdy z kolei na lekcji realizowany jest materiał z kręgu zainteresowań dziecka z zespołem Aspergera, występują zachowania obsesyjne. Nauczyciel często musi zapanować nad uczniem, jego ekspresją i narzucaniem innym toku lekcji.

W starszych klasach szkoły podstawowej, w gimnazjum i w szkole ponadgimnazjalnej dzieci z zespołem przystosowują się do środowiska, mają jednak trudności w kontaktach przede wszystkim rówieśniczych, natomiast nie sprawiają znaczących trudności dydaktycznych i wychowawczych, co powoduje, że często są odbierane jako ekscentryczne, z problemami emocjonalnymi, zdolne, ale niezmotywowane. Przeważnie trudności społeczne prowadzą do napięć i konfliktów z rówieśnikami i nauczycielami. Szczególnie nasilają się w sytuacjach spontanicznych, bo otoczenie nie jest świadome specyfiki zachowania i postępowania osoby z zespołem Aspergera i niewłaściwie reaguje. Prowadzi to najczęściej do zachowań izolujących te dzieci. Wykluczeniu mogą towarzyszyć szykany, prześladowanie, ośmieszanie, dewaluowanie, co w okresie dorastania często skutkuje zachowaniami depresyjnymi, pogłębionymi świadomością odmienności, niezrozumienia i odtrącenia. Nawiązywane przyjaźnie często bazują na wspólnych zainteresowaniach, szczególnie dotyczą one nauk ścisłych.

Umiejętności uczenia się ograniczone są nadpobudliwością psychoruchową, trudnościami z koncentracją uwagi, organizacją pracy i czasu wolnego. Jednak umiejętności zapamiętywania i kojarzenia sprawiają, że jako uczniowie osiągają wysokie wyniki, co powoduje, że są spostrzegane przez rówieśników jako „kujony". Ich specyficzny język (hiperpoprawny, idiosynkratyczny i abstrakcyjny) i upór w interpretacji wybranych faktów także powoduje konflikty i prowokuje do wykluczenia społecznego.

Po zakończeniu edukacji w szkole ponadgimnazjalnej osoby z zespołem Aspergera mogą decydować o swojej przyszłości. Dzięki treningowi społecznemu często podejmują studia – szczególnie preferowane są studia na wydziałach nauk ścisłych. Po zdobyciu zawodu potrafią się wkomponować w środowisko społeczne, zawodowe. Często postrzegani są jako bardzo sumienni pracownicy, dociekliwi, pracowici, pełni zaangażowania. Mają natomiast trudności w zachowaniach interpersonalnych. Często są samotnikami, zamkniętymi na innych, jednak pojawia się coraz więcej informacji o zakła-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

daniu przez osoby dorosłe z zespołem Aspergera rodzin – co jest wynikiem umiejętności odchodzenia od sztywnych form zachowania i reagowania. Kluczowe w tych przypadkach jest wymaganie od dziecka – ucznia nauki społecznego funkcjonowania oraz radzenia sobie ze świadomością odmienności, którą są zarówno ograniczenia w relacjach z ludźmi, jak i wybitne umiejętności będące atutem w pracy.

Istotą funkcjonowania w społeczeństwie i rodzinie jest akceptowanie i zrozumienie tych ograniczeń i specyficznych reakcji osób z zespołem przez otoczenie. Dzięki systemowi włączającemu możliwe jest nie tylko stworzenie warunków do współpracy, ale również pozytywny odbiór odmienności osób z zespołem Aspergera.

5.7.4. Terapia

5.7.4.1. Terapia farmakologiczna

Nie ma informacji dotyczących bezpośrednio podejmowanych działań w przypadku tego zespołu. Konieczne jest jednak wspomaganie rozwoju dotkniętych nim osób i zapobieganie stanom depresyjnym. Szczególne nasilenie złego samopoczucia uwidacznia się w okresie dorastania i dojrzałości.

5.7.4.2. Terapia logopedyczna

Terapia logopedyczna jest w tym wypadku wielokierunkowa, szczególnie skupiona na kształtowania interakcji społecznych, społecznie akceptowanych form komunikacji i adekwatnego rozumienia informacji. Większość dzieci nie ma wad wymowy, a rozwój mowy jest w normie (często na granicy normy) lub opóźniony, przede wszystkim jest zauważalna dysharmonia w stosunku do innych funkcji.

W przypadku mowy ekspresywnej pojawiają się problemy związane nie tyle z organizacją wypowiedzi, ile głównie z myśleniem abstrakcyjnym i pojęciami. Są to poważne trudności, które wpływają na:

1) budowanie wypowiedzi – kłopoty dotyczą zdań złożonych i wielokrotnie złożonych, w których sens i znaczenie użytego słownictwa nie jest łatwe do wychwycenia oraz zróżnicowania na prymarne i wtórne elementy; ważne jest budowanie krótkich, precyzyjnych, konkretnych wypowiedzi, a nie rozbudowanych, o kwiecistym stylu;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

2) stosowane słownictwo – dzieci z ZA używają z reguły mowy i języka dojrzałego, często specjalistycznego lub wręcz wysokospecjalistycznego, przenośni, skrótów myślowych czy określeń abstrakcyjnych, dlatego przez dorosłych traktowane są jak partnerzy, ale powoduje to alienację i brak zrozumienia ze strony rówieśników;
3) świadomość ograniczonych możliwości wykorzystywania myślenia abstrakcyjnego, co staje się znaczącym elementem ograniczającym percepcję i zrozumienie stosunków społecznych;
4) brak bazowania na materiale konkretnym, często obrazowym, w sposób znaczący ogranicza możliwości świadomego uczestnictwa w rozmowie, rozumienia treści, co nierzadko powoduje zastosowanie przerzutności uwagi z poruszanej tematyki i koncentrowanie się na znanym materiale, co daje poczucie bezpieczeństwa i kontrolowania prowadzonej rozmowy, zalecana jest ostrożność w stosowaniu idiomów, a przede wszystkim stosowaniu słów wieloznacznych (kontekstowych), sarkazmu (szczególnie w przypadku stosowania dodatkowych elementów pozawerbalnych);
5) ograniczoną zdolność percepcji informacji pozawerbalnych (mimiki, głosu, dodatkowych elementów ruchowych itp.), wspomagających przekaz informacji i wynikających z kontekstu rozmowy;
6) używanie nieprawidłowych form gramatycznych (często na zasadzie przeniesienia), co powoduje konsternację i zakłopotanie rozmówców;
7) występowanie zachowań nieakceptowanych społecznie (które powinny być interpretowane przez otoczenie jako naruszenie poczucia bezpieczeństwa), niepokoju czy regresji do znanych i wykształconych mechanizmów obronnych;
8) kształtowanie form komunikacji w środowisku rodzinnym, co często jest determinantem efektów terapii – bez współpracy i dostosowania terapii mowy nie jest możliwe uzyskanie szybko i wysoko ocenianych rezultatów pracy – rodzice, którzy są przekonani o zasadności prowadzonych działań i zaangażowani w terapię, pozwalają na stworzenie jednorodnego systemu oddziaływań i zapewniają konsekwencję postępowania.

Przed poważnym problemem staje każdy, kto nie wie, że dyskutuje z osobą z ZA i nie zna specyfiki tego zespołu. Konieczna jest świadomość, że wypowiedzi osób z ZA nie mają charakteru obraźliwego czy uszczypliwego, nie

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

niosą bagażu ocen i negatywnych opinii. Osoby te bywają bardzo konkretne, jednak często konieczne jest wyjaśnienie, ukazanie realnego kontekstu danej wypowiedzi, która, odpowiednio zinterpretowana, okazuje się zgodna z intencją wypowiadającego ją.

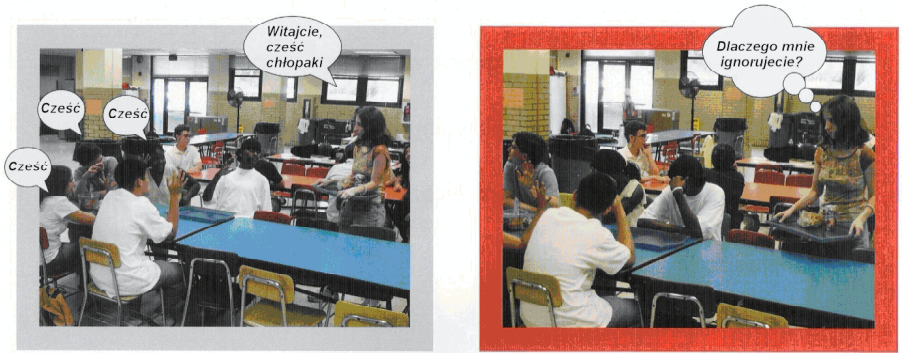
Wśród wykorzystywanych w terapii komunikacji technik szczególnie korzystne wydają się:

1) wizualizacja, która może pomóc w polisensorycznym poznaniu otoczenia;
2) konkretyzacja, czyli bazowanie na materiale znanym i zrozumianym przez osobę;
3) mentalizacja, a przez analogię tworzenie schematów poznawczych i działaniowych w dziedzinie funkcjonowania społecznego;
4) wizualizacja multimedialna, czyli wykorzystywanie technik medialnych do prowadzenia zajęć, jak również do gier i zabaw dydaktycznych.

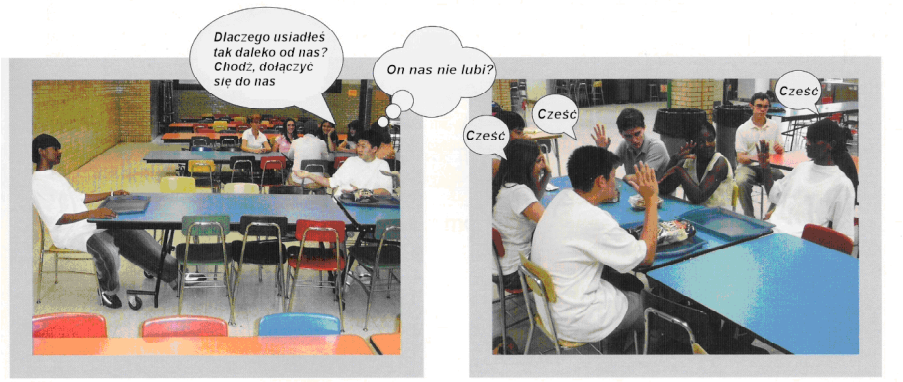
Wśród zalecanych systemów działań najbardziej kreatywne i ogólnorozwojowe wydaje się:

1) wykorzystanie pacynek, zabawy w teatrzyk z małymi dziećmi, pozwalające na przeniesienie koncentracji uwagi i podejmowanie prób abstrahowania, przewidywania i kształtowania zachowań asertywnych;
2) wykorzystanie dramy – T. Gałkowski (2008) oraz K. Szafrańska (2009, s. 146) przedstawili dane, z których wynika, że technika ta największy wpływ miała na kompetencje językowe (sprawność semantyczna i syntaktyczna) oraz umiejętność skutecznego porozumiewania się i osiągania celu zamierzonego przez nadawcę (sprawność pragmatyczna); uzyskane efekty w sposób znaczący wpłynęły na podwyższenie poziomu kompetencji językowych i komunikacyjnych, jednak nie wszystkie dzieci z ZA są w stanie korzystać z tej formy wspierania języka;
3) wykorzystanie komiksowego przedstawienia sytuacji społecznych, w jakich znajdują się osoby z ZA; typowym przykładem jest scena modyfikacji zachowań pokazana w książce J. Bakera pt. *Podręcznik obrazowy umiejętności społecznych dla uczniów szkoły średniej i starszych* (2006); możliwe jest zatem tworzenie układów, które będą zapobiegać zachowaniom aspołecznym czy niezrozumiałym dla otoczenia osoby z zespołem. Również w Polsce został wydany podręcznik, który wzorowany jest na opracowaniu J. Bakera (2006).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231



Rys. 15. Spróbuj zachować się serdecznie, kiedy zbliżają się przyjaciele
Źródło: J. Baker (2006), s. 4.



Rys. 16. Kiedy inni są serdeczni, zbliż się do nich
Źródło: J. Baker (2006), s. 5.

5.7.4.3. Terapia pedagogiczna

Wykorzystanie Teorii Umysłu w pracy z osobami z zespołem Aspergera można uznać za wieloaspektowe podejście do terapii autyzmu i samego zespołu. Jak zauważa U. Frith, „dobra komunikacja i wyłonienie się Teorii Umysłu wydają się [...] wskaźnikami dobrego rokowania, a ich współwystępowanie może nie być przypadkowe" (U. Frith, 2005 s. 290). Niewątpliwie działania podejmowane w terapii powinny być ukierunkowane na wyjaśnienie osobom z ZA zachowań innych osób, ale równie ważnym elementem terapii jest także uświadomienie otoczeniu ich specyficznych zachowań, reakcji na różne zjawiska oraz potrzebę bezpieczeństwa i akceptacji. Osoby z tym ze-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

społem przechodzą, jak przedstawia to A. Atwood (2006, s. 37), następujące etapy rozwoju interakcji: od 3 do 5 roku życia – wspólna zabawa; od 5 do 7 roku życia – wzajemność; od 9 do 13 roku życia – separacja płci, wspólne zainteresowania; od 14 do 18 roku życia – zaufanie i otwartość.

Wykorzystanie systemu wzrokowo-działaniowego o charakterze komiksu wprowadzającego do problematyki pozawerbalnej (język ciała), konwersacji, budowania więzi rówieśniczych oraz funkcjonowania w szkole i pracy zaproponował J. Baker (2006), wspominał o tym także A. Atwood (2006). Przedstawienie realnych sytuacji z codziennego życia wraz z praktycznym komentarzem oraz możliwymi do wygenerowania odpowiedziami, modułami konwersacji, pozwala przewidzieć, w jakich okolicznościach społecznych może się znaleźć osoba z zespołem, przepracować je, odgrywając i zmieniając, a tym samym przenieść te zachowania na inne sytuacje. W ten sposób jest wprowadzana modyfikacja i możliwość samodzielnego, refleksyjnego funkcjonowania w układzie społecznym. Dodatkowym źródłem wiedzy są scenki, które pokazują właściwie i niewłaściwe reakcje na jakieś zdarzenie, dodatkowo wyakcentowane niebieską i czerwoną ramką (rys. 15 i 16). Jest to propozycja pozwalająca na neutralne wprowadzanie osób z zespołem do społecznego funkcjonowania.

Próba modyfikacji tej metody została przedstawiona przez A. Atwooda (2006) i dotyczy wykorzystania:

a) nagrań VHS, przedstawiających sytuacje, w których również bierze udział osoba z zespołem;
b) biografii tych osób, czyli w istocie różnych sytuacji i wpływu czynników zewnętrznych na ich funkcjonowanie oraz dramy, czyli odgrywania scenek zdarzających się w życiu codziennym;
c) socjogramów, ukazujących schematyczny, obrazowy rozkład funkcji.

Równie ważne wydaje się wykorzystywanie bajek jako terapii wprowadzającej, modyfikującej zachowania, jak również wywołującej refleksję i analizę przyczynowo-skutkową. Poza tym bajka to ważny element nawiązywania i podtrzymywania kontaktu z dzieckiem, przedstawienia zachowań pozawerbalnych (szczególnie mimiki, ruchu) i suprasegmentalnych (tembr głosu, akcent itp.).

Poza problemami związanymi z koncentracją uwagi ważna jest organizacja środowiska. Osoby z zespołem Aspergera często kojarzone są z osobami z ADHD, szczególnie w zakresie organizowania czynności, jak również najbliższego środowiska materialnego. Ważnym elementem jest wprowa-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dzenie jasnych zasad postępowania i rozmieszczania różnych przedmiotów w mieszkaniu, a szczególnie w pokoju osoby z ZA. Wszelkie modyfikacje podejmowane przez osoby z rodziny i opiekunów wymagają uzgodnienia, często pertraktacji. Jest to bardzo ważne dla kreatywnego podchodzenia do zmiany nawyków, przyzwyczajeń i rytuałów (z rytualizmami). Istotne jest także zachowanie poczucia bezpieczeństwa, z jednoczesnym wprowadzeniem zamian i z zaznaczeniem, iż jest to proces wysoce zindywidualizowany (często uzależniony od sytuacji, osoby, czynników zewnętrznych). Nauczyciele, terapeuci, którzy zmieniają się podczas poszczególnych etapów terapii również wprowadzają osobowe, organizacyjne, systemowe zmiany w podejściu do samej osoby, jak i form wprowadzonych oddziaływań.

Osoby z ZA nierzadko są odbierane jako zakłócające strukturę społeczną. Istotne jest odpowiednie motywowanie i kierowanie ich na poziomie możliwości wchodzenia w interakcje (szczególnie rówieśnicze). Odpowiednio sterowana pomoc i ukierunkowanie procesów społecznych stają się największą radością i nagrodą dla osoby z zespołem Aspergera. Przykładem przeciwdziałania napotykanym trudnościom i ograniczeniom może być dzielenie materiału na mniejsze partie oraz zachęcanie do wykonania zadania w alternatywny sposób – często dostosowując je do aktualnej sytuacji lub przeciwdziałając rutynie, np. przez wykorzystanie wizualizacji (projektu, grafiki, układu), ruchu (dramy, tańca) oraz ekspresji i współdziałania z grupą rówieśniczą. Istotna jest ścisła współpraca instytucji wspierającej (często kilku) ze środowiskiem rodzinnym i wypracowanie wspólnych metod działania i konsekwentnego harmonogramu terapii.

Również ważnym elementem jest dostosowanie prowadzonych zajęć do trybu funkcjonowania dziennego dzieci i młodzieży z ZA. W większości instytucji edukacyjnych nie są zachowane podstawowe prawa ergonomii. W przypadku osób z zaburzonym funkcjonowaniem stanowić to może dodatkowy czynnik powodujący zakłócenie, dysharmonię w funkcjonowaniu społecznym i nabywaniu umiejętności i wiadomości w toku edukacji.

5.7.4.4. Modyfikacja zachowań

W rodzinie niewątpliwie istotna jest akceptacja i zrozumienie charakterystycznych dla osób z ZA zachowań. Dlatego konieczne jest przede wszystkim określenie świadomości i możliwości percepcyjnych dziecka, a nie jego ocenianie. W tym celu należy nawiązać kontakt (nie tylko werbalny, ale

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

i wzrokowy) oraz zweryfikać przekazywane informacje (sprawdzić, czy są właściwie rozumiane). Pomocne w tym mogą się okazać formy strukturyzacji, takie jak np. kalendarz (przy planowaniu podejmowanych działań) czy klepsydra (odmierzająca odcinek czasu niezbędny do uzyskania określonego efektu – np. wyciszenia, czasu zabawy). Konieczne jest przestrzeganie wybranego i zaakceptowanego kierunku działań – konsekwencja i określenie reguł przeciwdziałają chaosowi i dekoncentracji. Oparcie, jakie stanowi dla osoby z ZA opiekun, to nie tylko projekcja swoich potrzeb, ale przede wszystkim kształtowanie stylu działania zmierzającego do usamodzielniania i uspołeczniania. To przełamywanie sztywnych, stereotypowych przyzwyczajeń i zachowań.

W razie wystąpienia zachowań nieakceptowanych społecznie konieczna jest modyfikacja oparta na rozpoznaniu czynnika wywołującego to zachowanie (unikanie sytuacji trudnych nie rozwiązuje problemu, raczej jest odroczeniem wystąpienia w czasie). Poznanie struktury zajścia i możliwości zmian to elementy wspólnie podejmowanych działań służących modyfikacji, ale przede wszystkim lepszemu poznaniu dziecka, jak również nawiązaniu właściwych relacji (niekoniecznie partnerskich). Często nieoczekiwane zachowanie opiekuna (np. agresja lub przytulenie) może prowadzić do istotnych zmian w kształtowaniu się relacji i stosunku dziecka do sytuacji, w jakiej się znalazło. Istotna jest również autorefleksja osoby podejmującej działanie – często w takim momentach uzyskujemy informację o niezachowaniu obiektywizmu w postrzeganiu dziecka, a przede wszystkim jego walorów i osiągnięć.

Na podstawie badań longituidalnych (J. J. Błeszyński, 2009b) można ocenić umiejętności samodzielnego funkcjonowania osób z zespołem Aspergera. Z uwagi na zaniżoną samoocenę osób z PDD[44] – w tym z zespołem Aspergera (wynikającą z trudności komunikacyjnych, a w szczególności umiejętności

[44] Dzieci i młodzież objęte badaniami zostały wytypowane przez Fundację na podstawie diagnoz postawionych przez specjalistyczne poradnie – zdiagnozowany autyzm – zespół Aspergera (29) lub cechy autyzmu (5) (dodatkową weryfikację przeprowadzono we współpracy z Instytutem Badań nad Autyzmem – Autism Research Institute w San Diego). Badania prowadzono metodą indywidualnych przypadków z wykorzystaniem 5 technik badawczych: *Kwestionariusza Badań Czynności Życia Codziennego u Dzieci z Niepełnosprawnością – PDD*, *Test Denver II opracowany przez W. K. Frankenburga* (wersja polska zaadaptowana przez autora artykułu; J. J. Błeszyński, 2005a), *Australijska Skala* opublikowana jako dodatek w książce pod reakcją A. Maciarz i M. Biadasiewicz (2000, s. 67–70), *Skala Oceny Zachowań Autystycznych* (J. J. Błeszyński, 2005a), analiza wypowiedzi osób

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dokonywania ocen i porównań), dotyczącą własnych umiejętności, konieczna jest analiza jakościowa uzyskiwanych ocen i opinii. Z wypowiedzi opiekunów można wnioskować, iż do głównych czynników pozytywnie ukazujących funkcjonowanie osób z zespołem Aspergera zaliczyć należy:

1. W środowisku rodzinnym:
   a) większy udział w życiu rodziny (zarówno ilościowo i jakościowo),
   b) dbanie o zachowanie *swojego porządku*,
   c) ograniczenie sytuacji konfliktowych,
   d) zwiększenie liczby zachowań prorodzinnych (socjalizacyjnych),
   e) aktywność w podejmowaniu działań wspólnych, a u osób z ZA występowanie również zachowań zachęcających, inspirujących.
2. W środowisku szkolnym i rówieśniczym:
   a) zwiększenie liczby kontaktów rówieśniczych,
   b) posiadanie kolegi/koleżanki – poszerzenie kontaktów rówieśniczych,
   c) zwiększenie liczby zachowań altruistycznych,
   d) wychodzenie z inicjatywą,
   e) ograniczenia zachowań konfliktowych.
3. W szerszym środowisku społecznym:
   a) udział w życiu społecznym, pozaszkolnym (poszerzenie kontaktów rówieśniczych),
   b) eliminacja zachowań nieakceptowanych społecznie – zmniejszenie nasilenia ich występowania,
   c) przejawianie zainteresowania działalnością innych osób.
4. W odniesieniu do samego siebie:
   a) zaspokajanie swoich potrzeb, z uwzględnieniem innych osób,
   b) usamodzielnienie, dążenie do samostanowienia o sobie,
   c) uświadamianie reguł wzajemności, solidarności społecznej,
   d) występowanie zachowań kreatywnych, zwiększenie liczby działań związanych z inicjatywą własną,
   e) zwiększenie liczby zachowań związanych z odpowiedzialnością za inne osoby.

z PDD i niepełnosprawnością intelektualną oraz ich opiekunów prawnych (rodziców) oraz nauczycieli/terapeutów w formie nieskategoryzowanej rozmowy.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Ważne jest przedstawienie uzyskanych wyników w odniesieniu do osób z ZA, tzn. jak one odbierają zachodzące zmiany, przekształcenie ich miejsca w dotychczasowej strukturze społecznej.

Do negatywnych zmian można zaliczyć: wyrwanie ich ze *spokoju – ich homeostazy*, co może wyjaśniać ich rozdrażnienie, podenerwowanie, wycofywanie się z kontaktów społecznych. Często ludzie angażujący osoby z zespołem Aspergera w działania odbierani są przez nie negatywnie, dotyczy to zwłaszcza pierwszego okresu. Trzeba poradzić sobie niekiedy z brakiem zrozumienia intencji podejmowanych inicjatyw i ich akceptacji zarówno przez dziecko z ZA, jak i jego środowisko (zbyt duża doza zapobiegliwości, negatywne wcześniejsze doświadczenia – J. J. Błeszyński, 2009b, s. 54).

Dążenie do samodzielności jest niewątpliwie ważnym elementem kształcenia osób niepełnosprawnych. Cel ten powinien być skorelowany z programem edukacyjnym, jak również wynikać z aktualnie kształtujących się potrzeb społecznych, uwarunkowań, z jakimi spotykamy się w życiu codziennym. Cel ten jednak nie powinien być działaniem różnicującym, a tym samym dyskryminującym – ułatwiającym osobom niepełnosprawnym za wszelką cenę osiąganie partykularnych celów. Konieczne jest wyrównywanie szans, czego szczególnie domaga się środowisko osób niepełnosprawnych, a nie stwarzanie rozdźwięków społecznych na tle różnic wynikających z rozwoju (szczególnie nasilających się w okresie kryzysu i trudności w zatrudnianiu).

Najistotniejsze wydaje się formułowanie wniosków dotyczących kształcenia ukierunkowanego na jak najpełniejszą samodzielność w spolaryzowanym społeczeństwie, w którym jest możliwość odnalezienia swojego miejsca. Dlatego nie dziwi nas osoba głucha wypożyczająca książki w bibliotece w Saint Louis czy autystyczny chłopak pracujący w powielarni w urzędzie miejskim. Nieliczne informacje o ruchach wolontariackich, samopomocowych osób niepełnosprawnych na rzecz innych niepełnosprawnych wskazują na niski poziom świadomości o potrzebach tych osób (bycia np. potrzebnym, zaangażowanym) i ich ukierunkowaniu na potrzeby innych. Wspaniałymi przykładami są ludzie chorzy, będący na rentach, poświęcający swój czas innym, jednak te pozytywne przykłady nie są nagłaśniane (prawdopodobnie z powodu rzadkości występowania i skromności tych osób). Jednak uzyskanie celu, jakim jest samodzielne funkcjonowanie, jest uwarunkowane przede wszystkim środowiskiem, w jakim wychowuje się dziecko. Wyniki badań jednoznacznie wskazują, iż to rodzina jest najbardziej wpływowym czynni-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

kiem kreującym rozwój dziecka. Porównanie grupy dzieci z PDD i z niepełnosprawnością intelektualną – również w rozbiciu na wiek – potwierdza wagę rodziny w podejmowanych działaniach wspierających rozwój dzieci z ZA. Niezależnie od nasilenia niepełnosprawności to jej działania prowadzą do optymalnego usprawnienia dziecka (zarówno w odniesieniu do jego możliwości fizycznych, umysłowych, jak i społecznych – które uwarunkowane są ograniczeniami endogennymi, organicznymi).

Cel instytucjonalny kształcenia nie powinien zakładać jedynie opanowania umiejętności, wiedzy. To cel umiejscowienia osoby w społeczeństwie – cel dalekosiężny, dlatego też bagatelizowany. Jako praktyk z wielką radością spoglądam na działania podejmowane wobec najmłodszych dzieci, a następnie z trwogą na bagatelizowanie ciężkiej pracy tegoż dziecka, nauczycieli i terapeutów, rodziny i środowiska społecznego – przy wkraczaniu osoby niepełnosprawnej w dorosłość. Dorosłości, która bardziej nastawiona jest na opiekę i nadzór innych (przede wszystkim izolowananie od potrzeb społecznych) aniżeli aktywny udział w życiu społecznym (zarówno gospodarczym, politycznym, jak i kulturalnym). Środowisko edukacyjne jest czynnikiem wspierającym, często ukierunkowującym opiekunów dziecka niepełnosprawnego w dążeniu do uzyskania jak najpełniejszych efektów podejmowanych działań.

5.7.4.5. Terapia rodzinna

Do istotnych elementów pracy z dziećmi z zespołem Aspergera należy dążenie do wielokierunkowej pomocy ich rodzinom. Wsparcie rodziny przez różne instytucje jest ważnym działaniem i dotyczyć powinno:

1) wszechstronnego wspierania rodziny – jako środowiska najbardziej przyjaznego dziecku; przeciwdziałanie nieprawidłowościom funkcji opiekuńczo-wychowawczej;
2) ukierunkowania, przede wszystkim urealniania podejmowanych ścieżek wsparcia (dopasowywania do wiedzy i zasad psychopedagogicznych);
3) pomocy w uspołecznianiu;
4) dzielenia się uwagami i obawami związanymi z aktualnym przebiegiem rozwoju dziecka;
5) umożliwiania konsultacji i pozyskiwania wiedzy na temat niepełnosprawności dziecka;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

6) organizowania grup wsparcia dla poszczególnych członków rodziny.

To problem rozbudzania nadziei o samostanowieniu i możliwości społecznej inkluzji, działania zmierzającego nie tylko do włączania (zgodnie z ideą systemu integracyjnego), ale i współdziałania – jako harmonijnego nabywania współodpowiedzialności za każdego członka społeczeństwa (J. J. Błeszyński, 2009b, s. 55–56).

Jednym z najistotniejszych działań jest nauczenie osób z ZA zachowań empatycznych, które pozwolą opiekunom (szczególnie rodzicom) przeciwdziałać problemowi wypalenia się sił. Świadomość potrzeb i stanów emocjonalnych opiekunów to ważny element kształtowania osobistego dzieci z ZA, jeden z najtrudniejszych i ewoluujących w trakcie rozwoju – ale często pomijany ze względu na napotykane trudności i ograniczenia związane z tym zespołem.

5.7.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Aspergera i autyzmu

Nadal w wielu środowiskach toczy się dyskusja nad wyłonieniem, jak również wczesnym różnicowaniem zespołu Aspergera od autyzmu.

Tabela 12. Różnicowanie zespołu Aspergera od autyzmu

Lp.	Charakterystyka	Zespół Aspergera	Autyzm
		RÓŻNICUJĄCE	
1	Klasyfikacja – w grupie ICD-10 – zaburzenia rozwoju psychicznego	F80 – specyficzne zaburzenia w rozwoju	F84 – całościowe zaburzenia rozwojowe
2	Wiek	pomiędzy 3 a 7 rokiem życia	do 3 roku życia
3	Uwarunkowania rodzinne	prawdopodobieństwo występowania	brak związku
4	Obraz kliniczny	nieprawidłowości w zapisie EEG	brak nieprawidłowości w zapisie EEG
5	Komunikacja rówieśnicza	zachowana	brak
6	Sen	występują ataki epilepsji	występują trudności z zasypianiem

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Tabela 12. (cd.)

Lp.	Charakterystyka	Zespół Aspergera	Autyzm
7	Uczenie się	łatwość warunkowania, podatność na system nagród	niski poziom podatności na system nagród
8	Nadwrażliwość na dotyk	brak	często występuje
9	Kontakt wzrokowy	utrudniony (wynikający z koncentracji uwagi)	brak, sporadyczny
10	Podatność na wspomaganie komunikacji	wysoka	niska
11	Przebieg chorób – występowanie objawów	od 3 do 15 roku życia	przez całe życie
WSPÓLNE			
1	Regres w rozwoju mowy		
2	Nadpobudliwość psychoruchowa		
3	Wycofanie w kontaktów		
4	Ograniczenie zainteresowań		
5	Stereotypie		
6	Wczesny okres rozwoju		
7	Nie do końca ustalona etiologia		
8	Klasyfikacja – w grupie ICD-10 – zaburzenia rozwoju psychicznego		

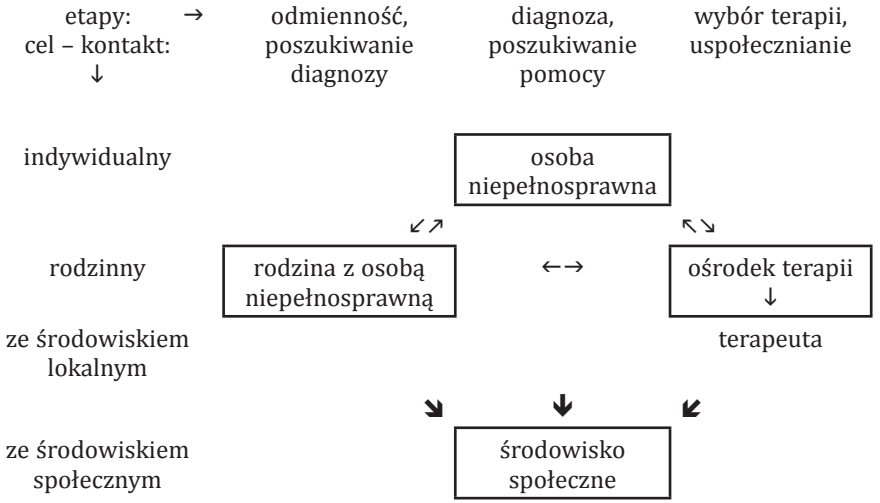
Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Podsumowanie

Ważnym elementem każdego działania terapeutycznego jest diagnoza, która staje się, z jednej strony, wyjściowym działaniem, z drugiej zaś, musi ulegać ciągłej i nieustannej weryfikacji zarówno pod względem prawidłowości jej postawienia, efektywności prowadzonej terapii, jak i korekty dotyczącej indywidualnych predyspozycji, potrzeb i ograniczeń. Temu służy diagnoza różnicująca, umożliwiająca w obrębie wybranej klasyfikacji trafne rozpoznanie zaburzenia. Właściwa diagnoza jest podstawą optymalnie dobranej terapii i jej efektywnego prowadzenia. Staje się także punktem wyjścia w systemie wsparcia i prowadzenia działań terapeutycznych, podlegających weryfikowaniu i planowaniu kolejnych, które można przedstawić jako spiralę weryfikacji i następujących po nich działaniach. W toku tego procesu musi nastąpić refleksja dotycząca uzyskanych osiągnięć, jak również ewentualnych porażek, które mogą powodować zahamowanie, opóźnienie czy regres w rozwoju. Każde działanie podejmowane przez terapeutę staje się nieustannym stanem weryfikacji, jak również analiz, które określamy mianem refleksji pedagogicznej, a w tym szczególnym działaniu – refleksją terapeutyczną. Jest ona niewątpliwie wynikiem wielu czynników, jakie pojawiają się na poziomie triady terapeutycznej (osoby poddawanej interwencji, rodzica/opiekuna i terapeuty – J. J. Błeszyński, 2004, 2005b).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Schemat 1. Oddziaływania terapeutyczne w rodzinie z osobą niepełnosprawną



Źródło: J. Błeszyński (2005), s. 222.

W przypadku autyzmu i głębokich zaburzeń w rozwoju psychologowie zajęli się przede wszystkim problemami związanymi z funkcjonowaniem rodziny – a w szczególności wpływem zaburzenia na funkcjonowanie opiekunów osób z autyzmem (E. Pisula 1993a, b, 1998).

Zmiany wymuszane przez warunki polityczne, ekonomiczne oraz postęp cywilizacyjny (szczególnie techniczny) przekształcają relacje wewnątrzrodzinne, pełnione w rodzinie funkcje i jej strukturę. Z formalnego punktu widzenia możemy za F. Adamskim uznać, iż rodzina „stanowi duchowe zjednoczenie szczupłego grona osób, skupionych we wspólnym ognisku domowym aktami wzajemnej pomocy i opieki, opartej na wierze w prawdziwą lub domniemaną łączność biologiczną, tradycję rodzinną i społeczną" (F. Adamski, 2002, s. 5). To duchowe zjednoczenie ma szczególne znaczenie w przypadku rodzin z osobą niepełnosprawną i niezależnie od pokrewieństwa (dzieci adoptowane czy w rodzinach zastępczych) przybiera ono przede wszystkim formę pomocy i opieki – najczęściej nieodwzajemnionej. W takim ujęciu rodzina jako odmienna w swoim typie i charakterze podejmowanych działań, również odmiennie realizuje swoje funkcje. Poza wymienianymi przez Z. Tyszkę (2001) funkcjami: biopsychicznymi (prokreacyjna i seksualna), ekonomicznymi (materialno-ekonomicznymi i opiekuńczo-zabezpieczającymi), społeczno-wyznaczającymi (statyfikacyjna i legalizacyjno-kontrol-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

na), socjopsychologicznymi (socjalizacyjno-wychowawcza, kulturalna, religijna, rekreacyjno-towarzyska i emocjonalno-ekspresyjna) konieczne jest tu dodanie funkcji kompensacyjnych, wspierających, integracyjnych – które można ogólnie określić jako funkcję specjalną czy wspierającą. Wynika ona ze specyficzności występujących dysfunkcji rozwojowych u niepełnosprawnego dziecka, jak również oczekiwań środowiska lokalnego, w jakim jest ono usytuowane. Występuje więc na pograniczu funkcji ekonomicznych (szczególnie w naszym kraju, gdzie nie ma pełnego bezpłatnego zabezpieczenia potrzeb osób niepełnosprawnych), społeczno-wyznaczających (nadal występuje marginalizacja osób niepełnosprawnych i rodzin nimi się opiekujących) oraz socjopsychologicznych (jednak nie występuje problem odmienności funkcjonowania osób w tych rodzinach). Prezentowane modele funkcjonalne dotyczą właściwie rodzin przeciętnych, „prawidłowo" ukształtowanych społecznie, z pominięciem problemu rodzin z dziećmi i osobami niepełnosprawnymi, jak również rodzin tworzonych przez osoby niepełnosprawne. Niewątpliwie zmiany występujące w modelu i wzorze rodziny, jak również społeczne uwarunkowania wynikające z liberalizacji prawa i obyczajów oraz kształtowania się tolerancyjnego społeczeństwa, pociągają za sobą konieczność zmian w nastawieniu do osób niepełnosprawnych i ich udziału w życiu społecznym.

Od lat opisywany jest problem funkcjonowania rodzin z osobą niepełnosprawną, a w szczególności z akceptacją niepełnosprawności dziecka pojawiającego się w rodzinie. Szczególna rola przypada tu rodzinom zastępczym i adopcyjnym podejmującym się wsparcia dziecka z niepełnosprawnością i jego rodziny biologicznej (co uzależnione jest od rodzaju pełnionej funkcji, jak również rodzaju adopcji – J. J. Błeszyński, 2005c). Różne są reakcje rodziców po zdiagnozowaniu u ich dziecka zaburzenia w rozwoju, np. autyzmu, w koncepcji żałoby czy chronicznego smutku. Jak zauważył J. Blacher (1984), trudno w sposób jednoznaczny określić fazy przystosowania się rodziców do zaistniałej sytuacji. Autyzm jako zaburzenie rozwojowe jest odmienny w swoim przebiegu i nasileniu od innych zaburzeń i chorób, przede wszystkim występuje we wczesnym okresie rozwoju, specyficzne symptomy są zróżnicowane, np. nasilenie i zakres, co nie pozwala na ujęcie statyczne w diagnozie (J. J. Błeszyński, 2003b). Bliższa zachowaniom rodziców dziecka z autyzmem wydaje się koncepcja modelu chronicznego smutku S. Olshansky'ego, która w teoretycznym modelu zdrowego versus B. Siegel, dotyczy rodziców dzieci zdiagnozowanych jako autystyczne (E. Pi-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

sula 1998). Niezależnie od zachowań rodziców, wyróżniono 5 faz ich reakcji na postawioną diagnozę:

1) opłakiwanie i protest – jako doświadczenie niespełnienia oczekiwań i pragnień związanych z dzieckiem i bezradność w tej sytuacji,
2) zaprzeczenie – wyparcie diagnozy,
3) natręctwa – obaw perspektywicznych,
4) „przepracowanie" dotychczasowego postępowania,
5) statyczny, chroniczny smutek – smutek z jednoczesnym indywidualnym radzeniem sobie z diagnozą.

Tadeusz Gałkowski (1979, s. 220) przeprowadził analizę faz kształtowania się postaw wobec dziecka niepełnosprawnego, wśród których wymienił:

1) uświadomienie wagi problemu,
2) zaznajomienie się z istotą upośledzenia,
3) próby wykrycia przyczyny,
4) szukanie pomocy,
5) akceptacja całego układu warunków.

Zaprezentowane powyżej reakcje rodziców na diagnozę autyzmu lub innych zespołów można odnieść do kontekstu funkcjonowania rodziny podejmującej różne działania, które w wielu przypadkach nie kończą się akceptacją, pogodzeniem się z sytuacją. Autyzm, jak wcześniej wspomniałem, jest zaburzeniem występującym w czasie (pierwsze objawy występują od urodzenia do 3 roku życia) i najczęściej rodzice dowiadują się o zaburzeniu świadomi już odmienności swojego dziecka. Z tego punktu odniesienia to rodzice najczęściej w sposób instynktowny poszukują pomocy, gdyż z jednej strony widzą odmienność zachowania dziecka (najczęściej dokonując porównania z jego rówieśnikami), z drugiej, brak prawidłowej reakcji środowiska (najczęściej bagatelizowanie przez lekarzy pierwszych symptomów). W takim ujęciu odmiennie przebiegają procesy akceptacji i reakcji na postawioną diagnozę (często wiele diagnoz) niż np. w zespole Downa (analizę koncepcji trajektorii przeprowadziła Zakrzewska-Manterys, 1995 i 1997). Rodzice są niesłusznie obarczani odpowiedzialnością za występowanie u ich dziecka autyzmu, mimo że koncepcja B. Bettelheima (która za autyzm dziecka wini rodziców) nie znalazła potwierdzenia we współczesnych badaniach. Są często odbierani jako przeczuleni, nadopiekuńczy, a zarazem świadomi jego odmienności. Próbując zanalizować przebieg skomplikowanego procesu niesienia pomocy tym rodzinom, można wymienić nie tyle fazy przystosowania do niepełnosprawności, ile do działań zmierzających

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

do wyjaśnienia (często opisywanego jako etykietyzowanie) „co dziecku dolega" i zaangażowania w proces rehabilitacji (rzadko rodzice rezygnują czy odstępują od podejmowanych działań). Można pokusić się o wyszczególnienie faz przede wszystkim w zakresie poszukiwań:

1. **Odmienność, pierwsze objawy** – kiedy rodzice spostrzegają pierwsze niepokojące objawy, które nie są jeszcze określane jako zaburzenie w rozwoju:
   a) mimo niepokojów rodziców, najczęściej objawy te są bagatelizowane przez środowisko;
   b) brak jednorodnego, specyficznego obrazu klinicznego dodatkowo utrudnia wczesną diagnozę;
   c) często spotykamy się z diagnozą niedosłuchu (głuchoty), upośledzenia (encefalopatii), zaburzeń w zachowaniu;
   d) rodzice, poszukując wyjaśnienia niepokojącego zachowania dziecka, kontaktują się przede wszystkim ze specjalistami z kręgu medycyny.
2. **Diagnoza** – po okresie niepokoju, poszukiwań i ukierunkowania stawiana jest diagnoza lub rediagnoza (często uszczegółowienie lub na nowo określenie) zaburzenia:
   a) rodzice często „studiują" popularną i specjalistyczną literaturę, porównując objawy swojego dziecka do typowych objawów autyzmu;
   b) poszukują czynnika, który mógłby mieć wpływ na wywołanie tego zaburzenia u ich dziecka (często określany jest on okresem winy);
   c) określenie typu zaburzenia jest, z jednej strony, ulgą po dotychczasowych poszukiwaniach (nareszcie wiem, co dolega mojemu dziecku), z drugiej zaś wyzwaniem do podjęcia terapii.
3. **Poszukiwanie pomocy** – kolejnym krokiem jest poszukiwanie specjalisty lub ośrodka, który podejmie się wspierania rozwoju ich dziecka:
   a) często rodzice uzyskują sprzeczne informacje dotyczące samego zaburzenia (możliwości wyleczenia), jak również metod postępowania (J. J. Błeszyński 2002);
   b) wtórnie, następuje poszukiwanie specjalistów, którzy podejmą się pracy z dzieckiem oraz pozyskanie środków umożliwiających prowadzenie terapii (zaangażowanie instytucji lokalnych);
4. **Wybór terapii** – często w sposób przypadkowy lub w wyniku świadomego wyboru:
   a) jest to uwarunkowane miejscem zamieszkania, możliwościami finansowymi i profesjonalizmem prowadzonych działań terapeutycznych;

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

b) utrudnienia w wyborze wynikają z braku publikacji na ten temat oraz skoordynowanych działań ośrodków zajmujących się terapią;
c) często rodzice oczekują szybkich efektów bez konieczności głębszej reorganizacji funkcji rodziny.

5. **Wdrażanie do życia społecznego** – uwarunkowane rozwojem psychofizycznym dzieci, które dojrzewając, wrastają w struktury społeczne:
   a) najczęściej z powodu zaburzeń społecznych nie występuje integracja ze społeczeństwem;
   b) dzieci i młodzież objęte są głównie edukacją segregującą, tj. w ograniczonym stopniu zapewnia się im kontakty rówieśnicze (nauczanie indywidualne, nauczanie w ośrodkach dla dzieci z autyzmem), w niewielkim procencie uczęszczają do przedszkoli i szkół masowych (realizując program indywidualny lub uczestnicząc w wybranych zajęciach);
   c) to okres zapewnienia osobom z głębokimi deficytami w rozwoju przyszłości, zabezpieczenia w optymalny sposób samostanowienia, które jest wypadkową głębokości i rozległości zaburzeń w rozwoju, efektów terapii, jak również możliwości integracji społecznej.

Konsolidacja podejmowanych działań terapeutycznych, szczególnie występująca w głębokich deficytach w rozwoju i zaburzeniach sprzężonych, jest wyzwaniem, które podjęło Ministerstwo Edukacji Narodowej[45]. Problemem jednak jest nadal brak współpracy na tym polu instytucji, przepływu informacji, a przede wszystkim kształtowania systemów wsparcia, wykorzystujących najnowsze i sprawdzone działania. Brakuje choćby szkół-laboratoriów.

Podejście do problemu diagnozy i prowadzonych terapii, rozszerzone o powyższą triadę (która staje się w różnych aspektach dyskutowana – czego przykładem może być praca A. Hamerlińskiej (2009) na temat oddziaływań logopedycznych, pozwala na umiejscowienie tego, co nazywamy terapią i jest poważnym zobowiązaniem dla systemu wsparcia społecznego. To rzadko poruszany problem etyczny, filozoficzny, dotyczący relacji pomiędzy podmiotami postępowania i wielka odpowiedzialność zarówno instytucji

[45] Na szczególna uwagę zasługują projekty *Edukacja skuteczna, przyjazna, nowoczesna. Jak organizować edukację uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Przewodnik* i *założenia projektowanych zmian. Uczniowie ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi*, które są dostępne na stronach internetowych Ministerstwa, a są mało znane w środowisku nauczycieli i terapeutów, szczególnie w szkolnictwie specjalnym.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

przygotowujących kandydatów na terapeutów, jak i samych kandydatów, ich predyspozycji, intencji oraz umiejętności wykorzystywania wiedzy w jak najbardziej odpowiedzialny sposób dla dobra drugiej osoby. Osoby, często w sposób niezrozumiały dla nas, doświadczonej chorobą, zaburzeniem, niepełnosprawnością.

To zarówno wielka odpowiedzialność, jak i zobowiązanie.

Praktycy i teoretycy spotykają się z wyzwaniami, które zmieniają ich podejście do samych siebie, do innych osób oraz spraw, jakie do tej pory ich przytłaczały.

To również ważny element autoterapii, która dzięki refleksyjności i nieodpartej chęci niesienia pomocy, pozwala na doskonalenie się i pokonywanie przeciwności. Chciałbym, aby ta publikacja była takim ukierunkowaniem, szczególnie dla terapeutów podejmujących się z niezwykłą ofiarnością działań, niestrudzonych poszukiwaczy pragnących zmienić ten obraz świata, szczególnie świata, w którym *Osoba* często określana jako *Inny* przez swoje ograniczenia, odnajdzie miejsce w *Naszym* świecie. To niejednokrotnie dzięki tym osobom świat staje się bardziej radosny, *Normalny* (cokolwiek to oznacza), jak również otwarty na odmienność otaczającego nas świata.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Bibliografia

Abrams M. T., Kaufmann W. E., Rousseau F., Oostra B. A., Wolozin B., Taylor C. V., Lishaa N., Morel M.-L., Hoogeveen A., Reiss A. L. (1999), *FMR1 gene expression in olfactory neuroblasts from two males with fragile X syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 82, s. 25–30.

Acker R., Grant S. (1995), *An Affective Computer-Based Requesting System for Person with Rett Syndrome*, "Journal of Childhood Communication Disorders", vol. 16, no. 2, s. 31–38.

Adamski F. (2002), *Rodzina. Wymiar społeczno-kulturowy,* UJ, Kraków.

Adegbola A. A., Gonzales M. L., Chess A., LaSalle J. M., Cox G. F. (2009), *A novel hypomorphic MECP2 point mutation is associated with a neuropsychiatric phenotype*, "Human Genetics", no. 124, s. 615–623.

Alvares R. (2000), *Why do Angeles Have Trobules Speaking?* Conference Angelman Syndrome Support Education & Research Trust. http://www.angelmanuk.org. (3.07.2009).

Anneren G., Dahl N., Uddenfeldt U., Janols L. O. (1995), *Asperger syndrome in a boy with a balanced de novo translocation: t(17;19)(p13.3;p11).* (Letter), "American Journal of Medical Genetics", no. 56, s. 330–331, 1995.

Ansink B. J. J., Sarphatie H., van Dongen H. R. (1989), *The Landau-Kleffner syndrome: case report and theoretical considerations*, "Neuropediatrics", no. 20, s. 170–172.

Asperger H. (1944), *Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter*, „Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten", Nr. 177, s. 76–136.

Atlas J. A. (1989), *Birth seasonality in developmentally disabled children*, "Psychological Report", no. 64 (3Pt2).

Atwood A. (2006), *Zespół Aspergera*, Zysk, Warszawa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

August G. J., Stewart M. A., Tsai L. (1981), *The incidence of cognitive disabilities in the siblings of autistic children*, "Brithis Journal of Psychiatry", no. 138, s. 416–422.

Auranen M., Vanhala R., Varilo T., Ayers K., Kempas E., Ylisaukko-Oja T., Sinsheimer J. S., Peltonen L., Jarvela I. (2002), *A genomewide screen for autism-spectrum disorders: evidence for a major susceptibility locus on chromosome 3q25–27*, "American Journal of Human Genetics", no. 71, s. 777–779.

Baczała D., Błeszyński J. J., Zaorska M. red. (2009), *Osoba z niepełnosprawnością – opieka, terapia, wsparcie,* UMK, Toruń.

Badawcze kryteria diagnostyczne (1998), UWM VESALIUS, Kraków–Warszawa.

Bailey A. J., Bolton P., Butler L., Le Couteur A., Murphy M., Scott S., Webb T., Rutter M (1993), *Child and adolescent psychiatry. Modern Approaches*, Blackwell Scientific, Oxford.

Bailey A. J., Le Couteur A., Gottesman I., Bolton P., Simonoff E., Yuzda F. Y., Rutter M. (1995), *Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study*, "Psychological Medicine", no. 25, s. 63–77.

Bailey A. J., Phillips W., Rutter M. (1996), *Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 37, s. 89–126.

Baker J. (2005), *Preparing for Life. The Complete Guide for Transitioning to Adulthood for those with Autism And Asperger's Syndrome*, Future Horizons, Arlington.

Baker J. (2006), *The Social Kills Picture Book for High School and Beyond,* Future Horizons, Arlington.

Baker P., Piven J., Schwartz S., Patil S. (1994), *Brief report: duplication of chromosome 15q11–13 in two individuals with autistic disorder*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", vol. 24, no. 4, s. 517–527.

Bartkowicz Z. (1987), *Efektywność resocjalizowania nieletnich w zakładzie poprawczym i wychowawczym*, UMCS, Lublin.

Basic R. J., Bernet J. Y., Bernal J., Aisemberg P. (1993), *Clomipramina ameliorates adventitious movements and compulsions in prepubeltal autistic boys*, "Neurology", no. 43, s. 930–952.

Bertrand J., Mars A., Boyle C., Bove F., Yeargin-Allsopp M., Decoufle P. (2001), *Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation*, "Pediatrics", no. 108, s. 1155–1161.

Bettelheim B. (1972), *The Empty Fortress. Autism and the Birth of the Self*, New York.

Bettelheim B. (1991), *Freud i dusza ludzka*, PIW, Warszawa.

Beuren A. J. (1972), *Supravalvular aortic stenosis: a complex syndrome with and without mental retardation*, "Birth of Defects Original Article Series", vol. 8, no. 5, s. 45–56.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Bidet B., Leboyer M., Descours B., Bouvard M. P., Benveniste J. (1993), *Allergic sensitization in infantile autism*, "Journal of Autism and Development Disorders", vol. 23, no. 2, s. 419–420.

Biersdorff K. K. (1994), *Incidence of significantly alteder pain experience among individuals with developmental disabilities*, "American Journal on Mental Retardation", vol. 98, no. 5.

Bishop D. V. (1985), *Age of onset and outcome in 'acquired aphasia with convulsive disorder' (Landau Kleffner syndrome)*, "Developmental Medicine and Child Neurology", no. 27 (6), s. 705–712.

Blacher J. (1984), *Family involvement in residential treatment of children with retardation: Is there evidence of detachment?*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 91, s. 313–320.

Błeszyński J. (1994a), *Etiologia i praktyczne wspomaganie rozwoju dzieci chorych na autyzm i syndrom „Kruchego X"*, „Prace Badawcze Wydziału Pedagogicznego", Słupsk.

Błeszyński J. J. (1994b), *Formy i metody terapii dzieci autystycznych z wybranych województw*, „Słupskie Prace Humanistyczne", nr 11b, s. 57–72.

Błeszyński J. J. (1998) *Mowa i język dzieci z autyzmem. Wybrane zagadnienia,* WSP, Słupsk.

Błeszyński J. (2002), *Syndrom Aspergera – na tle innych zaburzeń rozwojowych*, [w:] *Człowiek wobec ograniczeń,* red. Z. Tarkowski, J. Jastrzębowska, Orator, Lublin.

Błeszyński J. (2004), *Rodzina, jako środowisko stymulujące rozwój osób z autyzmem – analiza triady funkcjonalnej*, [w:] *Rehabilitacja, opieka i edukacja specjalna w perspektywie zmiany*, red. Cz. Kosakowski, A. Krause, WUM-W, Olsztyn.

Błeszyński J. J. (2005a), *Rodzina jako środowisko osób z autyzmem. Aspekt wychowawczo-terapeutyczny*, UMK, Toruń.

Błeszyński J. J. red. (2005b), *Terapie wspomagające rozwój osób z autyzmem*, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. J. (2005c), *Kluczowe zagadnienia przysposobienia i funkcjonowania rodzin adopcyjnych*, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. J. (2006), *Etiologia i wspomaganie rozwoju dzieci przejawiających autyzm i zespół kruchego X*, [w:] *Wspomaganie dzieci z genetycznymi uwarunkowaniami, wadami i ich rodzin*, red. A. Twardowski, PTP, Poznań.

Błeszyński J. J. (2006a), *Wspomaganie rozwoju dziecka z niepełnosprawnością intelektualną – przegląd wybranych metod*, [w:] *Nauczanie uczniów z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim. Wybrane problemy teorii i praktyki*, red. S. Sadowska, Akapit, Toruń.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Błeszyński J. J. (2006b), *Znaki graficzne – piktogramy*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji,* red. J. J. Błeszyński, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. (2007a), *Oczekiwania społeczne stymulacji osób z autyzmem,* [w:] *Wspomaganie rozwoju: psychostymulacja, psychokorekcja*, t. 7, red. B. Kaja, UKW, Bydgoszcz.

Błeszyński J. J. (2007b), *Przegląd badań genetycznych koncepcji etiologii autyzmu*, „Szkoła Specjalna", nr 3 (240), s. 175–183.

Błeszyński J. J. red. (2008), *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. J. (2008a), *Fotogramy, jako graficzna metoda komunikacji wspomagająca pracę z dzieckiem z głębokimi deficytami rozwojowymi*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji,* red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. J. (2008b), *Wykorzystanie Ułatwionej Komunikacji*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Błeszyński J. (2009), *Inkluzja/ekskluzja jako wyzwanie społeczne w odniesieniu do edukacji specjalnej w Polsce*, [w:] *Inkluzja i ekskluzja społeczna osób z niepełną sprawnością. Współczesne konteksty i kontrowersje pedagogiki wspierającej*, red. M. Dycht, L. Marszałek, WS, Warszawa.

Błeszyński J. J. (2009a), *Zespół Landau-Kleffnera. Problem diagnostyczno-terapeutyczny*, [w:] *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi,* red. A. Twardowski, PTP, Poznań.

Błeszyński J. J. (2009b), *Badania nad usamodzielnieniem osób z zespołem Aspergera w perspektywie samoakceptacji*, „Edukacja Zdrowotna", nr 6/2, s. 49–58.

Błeszyński J., Błeszyńska L. (2005), *Wybrane metody wykorzystywane w pracy z dzieckiem autystycznym i z głębokimi zaburzeniami w rozwoju*, [w:] *Terapie wspomagające rozwój osób z autyzmem*, red. J. J. Błeszyński, Impuls, Kraków.

Bolton P., Rutter M. (1990), *Genetic influences in autism*, "International Review of Psychiatry", no. 2, s. 65–78.

Bolton P., Macdonald H., Pickles A., Rios P., Goode S., Crowson M., Bailey A., Rutter M. (1994), *A case-control family history study of autism*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 35, s. 877–900.

Borghgraef M., Fryns J. P., Dielkens A. (1987), *Frangile X syndrome; a study of the psychological profile in 23 prepubertal patients,* "Clinical Genetics", no. 32, s. 197–186.

Boudouin de Courtenay J. N. (1974), *Spostrzeżenia nad językiem dziecka*, wyb. i oprac. M. Chmura-Klekotowa, Ossolineum, Wrocław.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Bower B. (2000), *Gene implicated in development of autism*, "Science News", no. 16.

Boyd S. G., Harden A., Patton M. A. (1988), *The EEG in early diagnosis of the Angelman (happy puppet) syndrome*, "European Journal of Pedestrians", no. 147, s. 508–513.

Bruck I., Philippart M., Giraldi, M. Antoniuk D. S. (1991), *Difference in early development of presumed monozygotic twins with Rett syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 39, s. 415–417.

Butler M. G., Lee P. D. K., Whitman B. Y. eds. (2006), *Management of Prader-Willi Syndrome*, Springer, New York.

Calculator S. (1993), *Communication*, Meeting of the North American Angelman Syndrome Fundation, 5–8 August 1993, Delta Orlando Resort Hotel/Conference Centre – Orlando, Florida (www.angelmanuk.org. 3.07.2009).

Campbell M., Anderson L., Small A., Adams P., Gonzales N., Emst M. (1993), *Naltrexone in autistic children: Behavioral symptoms and attentional learning*, "Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 32, s. 6m.

Centrum Metod Alternatywnych (niedatowany) Piktogramy, Poradnia Konsultacyjno-Szkoleniowa Alternatywnej Komunikacji Językowej – PIKTOGRAMY, Szczecin.

Cerebellar defect reported by Fragile X researchers (1988), "Autism Research Review", no. 2/4, s. 1.

Cherniske E. M., Carpenter T. O., Klaiman C., Young E., Bregman J., Insogna K., Schultz R. T., Pober B. R. (2004), *Multisystem study of 20 older adults with Williams syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 131A, s. 255–264.

Chomsky N. (1982), *Zagadnienia teorii składni*, Wrocław.

Chudley A. E., Shepel A., McGaey E., Knoll J., Gerrard W. J. (1984), *Behavioral phenotype*, "American Journal of Medical Genetics", no. 17, s. 45–50.

Chudy W. (1998), *Oblicza personalizmu i ich konsekwencje,* „Kwartalnik Filozoficzny", t. 26, z. 3, s. 63–81.

Clegg J., Hollis C., Rutter M. (1999), *Developmental language disorders: A longitudinal study of cognitive, social, and psychiatric functioning*, International Society for the Study of Child and Adolescent Psychopathology, Barcelona, Spain.

Cohen D. J., Volkmar F. R. (1997), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, Wiley, New York.

Cohen D. J., Pichard N., Tordjman S., Baumann C., Burglen L., Excoffier E., Lazar G., Mazet P., Pinquier C., Verloes A., Heron, D. (2005), *Specific genetic disor-*

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

ders and autism: clinical contribution towards their identification, "Journal of Autism and Developmental Disorders", no. 35, s. 103–116.

Cohen I. (1989), *Fragile X syndrom in females with autism*, "American Journal of Medical Genetics", no. 34, s. 302–320.

Colman A. M. (2009), *Słownik psychologiczny*, PWN, Warszawa.

Committee on Genetics American Academy of Pediatrics (2001), *AAP News*.

Costello J. M. (1982), *Generalization across settings: Language intervention with children*, [w:] *Contemporary issues in language intervention*, eds. J. Miller, D. E. Yoder, R. Schiefelbusch, Rockville.

Courchesene E., (1995), *New evidence of cerebellar and brainstem hypoplasia in autistic infans, children and adolescents: the MR imaging by Hashimoto and colleagues*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", vol. 23, s. 19–22.

Courchesene E., Press G.A., Yeung-Courchesene R. (1990), *Partiallabel abnormalities detedcet with MRI in patients with infantile autism*, "Autism Journal Research", no. 160, s. 4.

Cytowska B., Winczura B., red. (2008), *Wczesna interwencja i wspomaganie małego dziecka*, Impuls, Kraków.

Czabała J. C. (1997), *Czynniki lecz*ące *w psychoterapii*, PWN, Warszawa.

Dabiri L. D., Pasta D., Darby J., Mosbacher D. (1994), *Effectiveness of vitamin E for treatment of long-term tardive dyskinesia*, "American Journal of Psychiatry", no. 151, s. 6.

Danielewicz D. (2006), *Psychospołeczne funkcjonowanie chłopców z zespołem kruchego chromosomu X*, [w:] *Teoria – diagnoza – terapia. Wybrane problemy pedagogiki specjalnej,* red. M. Sekułowicz, DSWE, Wrocław.

Danielewicz D., Pisula E. red. (2003), *Terapia i edukacja osób z autyzmem. Wybrane zagadnienia*, APS, Warszawa.

Davis J. O., Bacha H. S. (1996), *Prenatal growth makers in schizophrenia: A monozygotic co-twin control study*, "American Journal of Psychiatry", no. 153, s. 1166–1172.

Дети с синдромом Ретта (2009), Тервинф, Мосва.

De Bona C., Zappella M., Hayek G., Meloni I., Vitelli F., Bruttini M., Cusano R., Loffredo P., Longo I., Renieri A. (2000), *Preserved speech variant is allelic of classic Rett syndrome*, "European Journal of Human Genetics", no. 8, s. 325–330.

De Wijngaert E., Gommers K. (1993), L*anguage Rehabilitation in the Landau-Kleffner Syndrome: Considerations and Approaches*, "Aphasiology", no. 7, s. 475–480.

Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders (1987), 3 ed., American Psychiatric Association, CD Washington.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders DSM-IV-TR (2000), American Psychiatric Association, CD Washington.

Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-IV (1994), American Psychiatric Association, CD Washington.

Doroszewska J. (1989), *Pedagogika specjalna,* Zakład Narodowy im. Ossolińskich, Wrocław.

Dorries A., Spohr H. L., Kunze J. (1988), *Angelman ('happy puppet') syndrome – seven new cases documented by cerebral computed tomography: review of the literature*, "European Journal of Pedestrians", no. 148, s. 270–273.

Dridi S. M., Ghomrasseni S., Bonnet D., Aggoun Y., Vabres P., Bodemer C., Lyonnet S., de Prost Y., Fraitag S., Pellat B., Sidi D., Godeau G. (1999), *Skin elastic fibers in Williams syndrome*, "American Journal of Medicine Genetics", no. 87, s. 134–138.

Dycht M., Marszałek L. red. (2009), *Inkluzja i ekskluzja osób z niepełną sprawnością. Współczesne konteksty i kontrowersje pedagogiki wspierającej*, WS, Warszawa.

Dykcik W. (2005), *Pedagogika specjalna wobec aktualnych sytuacji i problemów osób niepełnosprawnych*, UAM, Poznań.

Dykcik W. (2006a), *Formy postępowania terapeutyczno-wychowawczego*, [w:] *Pedagogika specjalna*, red. W. Dykcik, UAM, Poznań.

Dykcik W. (2006b), *Zakres i przedmiot zainteresowań pedagogiki specjalnej*, [w:] *Pedagogika specjalna*, red. W. Dykcik, UAM, Poznań.

Dykcik W. (2006c), *Wprowadzenie w przedmiot pedagogiki specjalnej jako nauki*, [w:] *Pedagogika specjalna*, red W. Dykcik, UAM, Poznań.

Dykcik W. red. (2006), *Pedagogika specjalna,* UAM, Poznań.

Dykcik W. (2010), *Odpowiedzialność człowieka w kontekście indywidualnym i społecznym*, PTP OP, Poznań.

Dykens E. M. (2002), *Are jigsaw? puzzle skills „spared" in person with Pader-Willi Syndrome?*, "Child Psychology and Psychiatry", no. 43, s. 343–352.

Edukacja skuteczna, przyjazna, nowoczesna. Jak organizować edukację uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Przewodnik (2010), www.efs.men.gov.pl (20.10.2010).

Eiholzer U. (2001), *Prader-Willi Syndrome: Effects of Human Growth Hormone Treatment*, Karger, Zurich.

Eiholzer U., l'Allemand D., Zipf W. B. red. (2003), *Prader-Willi Syndrome as a Model for Obesity*, Karger, Basel.

Einfeld S. Molony H. W. Hall (1989), *Autism is not associated with the Fragile X Syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 34, s. 187–193.

Eisenberg L. (1994), *Images in psychiatry: Leo Kanner (1894–1981)*, "American Journal of Psychiatry", no. 151, s. 751.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Emmerson F. (2000), *Speech & Language Therapist*, Conference Angelman Syndrome Support Education & Research Trust http://www.angelmanuk.org/ (3.07.2009).

Filipiak E. (1996), *Aktywność językowa dzieci w wieku wczesnoszkolnym*, WSP, Bydgoszcz.

Firsh G. S. (1992), *In autism associated with Fragile X Syndrome?*, "American Journal of Medical Genetics", no. 43, s. 47–55.

Folstein S. E., Rutter M. (1997), *Infantile autism: A genetic study of 21 pairs*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 38, s. 667–683.

Folstein S. E.; Rosen-Sheidley B. (2001), *Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder*, "Nature Reviev Genetic", no. 2, s. 943–955.

Frankhaser M., Karumanchi V., Geman M., Vates A., Karumanchi S. P. (1992), *A duble-blind, placebo controlled study of the efficacy of transdendclomide in autism*, "Journal of Clinical Psychiatry", no. 53, s. 101–107.

Frith U. (2005), *Autyzm i zespół Asergera*, PZWL, Warszawa.

Fryburg J. S., Breg W. R., Lindgren V. (1991), *Diagnosis of Angelman syndrome in infants*, "American Journal of Human Genetics", no. 38, s. 58–64.

Gajdzica Z. red. (2009), *Problemy edukacji, rehabilitacji i socjalizacji osób niepełnosprawnych. Człowiek z niepełnosprawnością w przestrzeni społecznej*, t. 11, Impuls, Kraków.

Gałkowski T. (1979), *Dzieci specjalnej troski. Psychologiczne podstawy rehabilitacji u dzieci upośledzonych umysłowo*, WP, Warszawa.

Gałkowski T. (1980), *Usprawnienie dziecka autystycznego w rodzinie*, PTWzK, Warszawa.

Gałkowski T. (1984), *Dziecko autystyczne i jego rodzice*, PTWzK, Warszawa.

Gałkowski T. (1995), *Dziecko autystyczne w środowisku rodzinnym i szkolnym*, WSiP, Warszawa

Gałkowski T. (2008), *Wykorzystanie elementów dramy w odczytywaniu teorii umysłu przez osoby z autyzmem*, referat wygłoszony dnia 27 listopada 2008 r. na konferencji „Rain Man jest wśród nas. Współczesne formy pomocy osobom z autyzmem w ujęciu systemowym", Kraków 27–29 listopada 2008 r.

Gałkowski T., Kossewska J. red. (2000), *Autyzm wyzwaniem naszych czasów*, AP, Kraków.

George M. S., Costa D. C., Kouris K., Ring H. A., Ell P. J. (1992), *Cerebellar blood flow abnormalities in adults with infantile autism*, "Journal of Nervous and Mental Disease", vol. 180, no. 7.

Gerenser J., Forman B. (2007), *Speech and language deficits in children with developmental disabilities*, [w:] J. W. Jacobson, J. M. Mulick, J. Rojahn, *Handbook of intellectual and developmental disabilities. Issues in clinical child psychology,* Springer, Heidelberg, Germany.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Giannotti A., Tiberio G., Castro M., Virgilii F., Colistro F., Ferretti F., Digilio M. C., Gambarara M., Dallapiccola B. (2001), *Coeliac disease in Williams syndrome*, "Journal of Medical Genetics", no. 38, s. 767–768.

Gilfillan G. D., Selmer K. K., Roxrud I., Smith R., Kyllerman M., Eiklid K., Kroken M., Mattingsdal M., Egeland T., Stenmark H., Sjøholm H., Server A., Samuelsson L., Christianson A., Tarpey P., Whibley A., Stratton M. R., Futreal P. A., Teague J., Edkins S., Gecz J., Turner G., Raymond F. L., Schwartz C., Stevenson R. E., Undlien D. E., Strømme P. (2008), *SLC9A6 mutations cause X-linked mental retardation, microcephaly, epilepsy, and ataxia, a phenotype mimicking Angelman syndrome*, "American Journal of Human Genetics", no. 82 (4), s. 1003–1010.

Gillberg C. (2005), *Kliniczne i neurobiologiczne aspekty zespołu Aspergera na podstawie sześciu badań rodzin*, [w:] *Autyzm i zespół Aspergera*, red. U. Frith, PZWL, Warszawa.

Gillberg I. C., Gillberg C. (1989), *Asperger syndrome – some epidemiological considerations: a research note*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 30, s. 631–638.

Gillberg C., Wahlstrom J. (1985), *Chromosome abnormalities in infantile autism and other childhood psychoses: A population study of 66 cases*, "Developmental Medicine and Child Neurology", no. 27, s. 293–304.

Giulivi C., Zhang Y. F., Omanska-Klusek A., Ross-Into C., Wong S., Hertz-Picciotto I., Tassone F., Pesson I. N. (2010), *Mitochondrial dysfunction in autism*, "Journal of American Medical Association", (dec.) vol. 1, no. 304 (21), s. 2389–2396.

Godorowski K. (1985), *Psychologia i psychopatologia hitlerowskich obozów koncentracyjmnych. Próba analizy postaw i zachowań w warunkach ekstremalnych*, Warszawa.

Goldenberg H. (1977), *Abnormal psychology*, Books/Coie Publishing Company, Monterey.

Goodman R. (1991), *Growing together and growing apart. The non-genetic forces on children in the same family*, [w:] *The new genetics of mental illness*, P. McGuffin, R. Murray, Heinemann Medical, Oxford.

Gorbi G. (2005), *Celiac disease, epilepsy and cerebral calcifications*, "Brain and Development", no. 27 (3), s. 189–200.

Gordon N. (1990a), *Acquired aphasia in childhood: the Landau-Kleffner syndrome*, "Developmental Medicine and Child Neurology", no. 32 (3), s. 270–274.

Gordon N. (1990b), *The Landau-Kleffner syndrome: increased understanding*, "Brain Development", no. 19 (5), s. 311–316.

Gosch A., Pankau R. (1994), *Social-emotional and behavioral adjustment in children with Williams-Beuren Syndrome*, "American Journal of Medicine Genetics", no. 53, s. 335–339.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Gothelf D., Farber N., Raveh E., Apter A., Attias J. (2006), *Hyperacusis in Williams Syndrome: characteristics and associated neuroaudiologic abnormalities*, "Neurology", no. 66, s. 390–395.

Grash A., Kirschenbaun D. (1980), *Psychology of adjustment and competence. An applied approach*, Wintrop Publishers, Massachusetts.

Greenswag L. R., Alexander R. C. eds. (1995), *The Management of Prader-Willi Syndrome*, Springer, New York.

Grégoie A. (1937), *L'apprentissage du language*, Droz, Paris.

Grimm T., Wesselhoeft H. (1980), *Zur Genetik des Williams-Beuren-Syndroms und der isolierten Form der supravalvulaeren Aortenstenose (Untersuchungen von 128 Familien),* „Kardiologe", Nr. 69, s. 168–172.

Grochowska J., Łasocha A., Werpachowska R. (2008), *Metoda Ułatwionej Komunikacji – studium przypadku*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Grzesiuk L. (1994), *Psychoterapia. Szkoły, zjawiska, techniki i specyficzne problemy*, Eneteia, Warszawa.

Grzesiuk L. (2008), *Studia nad komunikacją interpersonalną*, PTP, Warszawa.

Grzesiuk L. red. (2005), *Psychoterapia. Teoria. Podręcznik akademicki*, Eneteia, Warszawa.

Hagberg B. A., Skjeldal O. H. (1994), *Rett variants: a suggested model for inclusion criteria*, "Pediatric Neurology", no. 11, s. 5–11.

Hagberg B., Witt-Engerstrom I. (1986), *Rett syndrome: A suggested staging system for deseribing impairment profile with increasing age towards adolescence*, "American Journal of Medical Genetics", no. 24 (suppl. 1), s. 47–59.

Hall V. R., Hall M. L. (2000a), *Jak stosować systematyczną uwagę i aprobatę*, SPA, Gdańsk.

Hall V. R., Hall M. L. (2000b), *Jak stosować wzmocnienia*, SPA, Gdańsk.

Hamerlińska A. (2009), *Zaspokojenie potrzeb estetyki, samorealizacji i szacunku w triadzie terapii logopedycznej*, [w:] *Osoba z niepełnosprawnością – opieka, terapia, wsparcie*, red. D. Baczała, J. J. Błeszyński, M. Zaorska, UMK, Toruń.

Hashimoto T., Tayama M., Murakawa K., Yoshinoto T., Myazaki M., Harada M., Kudora Y. (1995), *Development of the Brainstem and Cerebellum in Autistic Patients*, "Journal of Autism and Developmental Disorder, vol. 25, no. 1, s. 1–18.

Hashimoto T., Tayama M., Myazaki M., Saukarama N., Yoshimoto T., Marukawa K., Kuroda Y. (1992), *Reduced brainstem size in children with autism*, "Brain and Developmental", vol. 14, no. 2, s. 94–97.

Heracult S., Perrot P., Barthelemy C., Sauvage P., Lebayer D., Mallet J., Much P. J., Leord G. (1992), *Genetic abnormalities associated with infantile autism*, Asso-

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

ciation Française de Psychiatrie Biologique, november 17, "Autism Research Review International", vol. 6, no. 4, s. 3.

Herbst D. S., Miller J. R. (1981), *Nonspecific mental retardation. II the frequency in British Columbia*, "American Journal Medical Genetics", no. 43, s. 87–90.

Hersh J. H., Bloom A. S., Zimmerman A. W., Dinno N. D., Greenstein R. M., Weisskopf B., Reese A. H. (1981) *Behavioral correlates in the happy puppet syndrome: a characteristic profile?*, "Developmental Medicines of Child Neurologist", no. 23, s. 792–800.

Hinton V. J., Brown W. T, Wiśniewski K., Ridelli R. P. (1991), *Analysis of neocortex in three males with the fragile X syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 41, s. 289–294.

Hollander E., Muller L. (1991), *Obsessive complisive disorder depression and flixetire,* "Journal of Clinical Psychiatry", vol. 52, no. 10, s. 469–478.

Horecka-Lewitowicz A., Bocian I., Lewitowicz P. (2004), *Rodzinne występowanie zespołu kruchego chromosomu X – opis przypadku*, „Psychiatria i Psychologia Kliniczna", nr 4, s. 2.

Huebner R. A. (1992), *Autistic disorder: a neuropsychological enigma*, "American Journal of Occupational Therapy", no. 46 (6), s. 382–394.

Hulek A. (1988), *Wstęp*, [w:] *Pedagogika rewalidacyjna*, red. A. Hulek, PWN, Warszawa.

Hulek A. red. (1988), *Pedagogika rewalidacyjna*, PWN, Warszawa.

Huppke P., Kallenberg K., Gartner J. (2005), *Perisylvian polymicrogyria in Landau-Kleffner syndrome*, „Neurology", no. 64, s. 1660.

Hutchinson T. (1993), *Seizure Disorders and Treatments,* Meeting of the North American Angelman Syndrome Fundation, 5–8 August 1993, Delta Orlando Resort Hotel/Conference Centre – Orlando, Florida (www.angelmanuk.org 3.07.2009).

ICD-10 – Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń w zachowaniu (1998).

Itsara A., Cooper G. M., Baker C., Girirajan S., Li J., Absher D., Krauss R. M., Myers R. M., Ridker P. M., Chasman D. I., Mefford H., Ying P., Nickerson D. A., Eichler E. E. (2009), *Population analysis of large copy number variants and hotspots of human genetic disease*, "American Journal of Human Genetics", no. 84, s. 148–161.

Ivarsson S. A., Bjerre I., Vegfors P., Ahlfors K. (1990), *Autism as one of several disabilities in two children with congenital cytomegalovirus infection*, "Neuropediatrics", no. 21 (2), s. 102–103.

Jacobson J. W., Mulick J. M., Rojahn J. (2007), *Handbook of intellectual and developmental disabilities. Issues in clinical child psychology*, Springer, Hardcover.

Jaklewicz H. (1993), *Autyzm wczesnodziecięcy. Diagnozowanie, przebieg, leczenie*, GWP, Gdańsk.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Jaklewicz H. red. (1998), *Edukacja osób autystycznych w praktyce i badaniach naukowych. Konferencja naukowa*, *Gdańsk 5.12–6.12.1997,* SPOA, Gdańsk.

Jakubik A. (1989), *Podstawowe kierunki psychiatrii dynamicznej*, PZWL, Warszawa.

Jorde L. B., Mason-Brothers A., Waldmann R., Ritvo E. R., Freeman B. J., Pingree C., McMahon W. M., Petersen B., Jenson W. R., Mo A. (1990), *The UCLA – University of Utah epidemiologic survey of autism: genealogical analysis of familial aggregation*, "American Journal of Medical Genetics", no. 36, s. 85–88.

Kaczmarek B. B. (2008), *Teoretyczne i praktyczne podstawy metody Makaton*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Kaja B. (1995), *Zarys terapii dziecka: metody psychologicznej i pedagogicznej pomocy wspomagającej rozwój dziecka*, WSP, Bydgoszcz.

Kaja B. red. (2007), *Wspomaganie rozwoju: psychostymulacja, psychokorekcja*, t. 7, UKW, Bydgoszcz.

Kaniecka K. (2008), *Picture Communiation Symbols*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji,* red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Kanner L. (1943), *Autistic disturbances off affective contact*, "Nervous Child", no. 2, s. 217–250.

Kargulowa A. (1977), *Prace korekcyjno-kompensacyjne w poradni wychowawczo-zawodowej*, „Zagadnienia Wychowawcze a Zdrowie Psychiczne", nr 6, s. 23–40.

Kathy H., *Paterning the older AS child*, Meeting of the North American Angelman Syndrome Fundation, 5–8 August 1993, Delta Orlando Resort Hotel/Conference Centre – Orlando, Florida (www.angelmanuk.org 3.07.2009).

Kerr A. M., Armstrong D. D., Prescott R. J., Doyle D., Kearney D. L. (1997), *Rett syndrome: analysis of deaths in the British survey*, "European Child Adolescent Psychiatry", no. 6 (suppl. 1), s. 71–74.

Kishino T., Lalande M., Wagstaff J. (1997), *UBE3A/E6-AP mutations cause Angelman syndrome*, "Nature Genetic", no. 15, s. 70–73.

Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD10: badawcze kryteria diagnostyczne (2007), red. tłum. S. Pużyński, J. Wciórka, Vesalius, Kraków.

Klin A. (1993), *Auditory brainstem responses in autism, brainstem dysfunction or peripheral hearing loss?*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", vol. 23, no. 1, s. 15–35.

Klin A., Volmark F., Sparrow S. eds. (2000), *Asperger Syndrome*, Guildford Press, New York.

Koppenhaver D. A., Erickson K. A., Harris B., McLellan J., Skotko B., Newton R. A. (2001), *Story book-based communication intervention for girls with Rett*

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Syndrome and their mother, "Disability & Rehabilitation", vol. 23, no. 3–4, s. 149–159.

Kordaś D. (2009), *Wczesna diagnoza i rehabilitacja dziewczynek z zespołem Retta w opinii rodziców*, [w:] *Wczesna interwencja i wspomaganie małego dziecka*, red. B. Cytowska, B. Winczura, Impuls, Kraków.

Korniszewski L. (1994), *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, PZWL, Warszawa.

Kosakowski Cz., Krause A. (2004), *Rehabilitacja, opieka i edukacja specjalna w perspektywie zmiany*, WUM-W, Olsztyn

Kostrzewski J. (2006), *Niepełnosprawność umysłowa. Poglądy, metody diagnozy i wsparcia*, [w:] *Psychologiczne wspomaganie rozwoju psychicznego dziecka*. *Teoria i badania*, red. A. Czapiga, WTN, Wrocław.

Kozłowski J. (2005), *Zachowania trudne u osób z zaburzeniami rozwojowymi: behawioralny model diagnozy, terapii, profilaktyki*, [w:] *Wybrane formy terapii i rehabilitacji osób z autyzmem*, red. E. Pisula, D. Danielewicz, Impuls, Kraków.

Krajewska-Walasek M. (1997), *Zespół Pradera-Labharta-Williego w praktyce klinicznej,* „Pediatria Polska", nr 72 (4), s. 367–374.

Krajewska-Walasek M. (2007), *Zespół Angelmana*, http://www.angelman.zespol.ola.blo.pl/ (8.07.2009).

Krauze A. (2004), *Człowiek niepełnosprawny wobec przeobrażeń społecznych*, Impuls, Kraków.

Kulisiak-Koźmerczak J. (2010), *Grupa wsparcia jako istotna forma pomocy rodzin z rzadkimi zespołami genetycznymi*, [w:] *Wspomaganie rozwoju dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*, GEN, Poznań.

Kurcz I. (1995), *Pamięć, uczenie się, język*, [w:] *Psychologia ogólna*, t. 3, red. T. Tomaszewski, WN PWN, Warszawa.

Kurnit D. M., Layton W. M., Matthysse S. (1987), *Genetic, change and morphogenesis*, "American Journal of Human Genetic", no. 41, s. 979–995.

Kuroki Y., Matsui I., Yamamoto Y., Ieshima A. (1980), *The "happy puppet" syndrome in two siblings*, "Human of Genetics", no. 56, s. 227–229.

Lainhart J. E., Ozonoff S., Coon H., Krasny L., Dinh E., Nice J, McMahon W. (2002), *Autism, regression, and the broader autism phenotype*, "American Journal of Human Genetics", no. 113, s. 231–237.

Landau-Kleffner syndrome. Information for families (2005), Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust.

Landau W. M., Kleffner F. R. (1957), *Syndrome of acquired aphasia with convulsive disorder in children*, "Neurology", no. 7, s. 523–530.

Latoś-Bielańska A. (2006), *Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X na przykładzie zespołu FraX i zespołu Retta*, [w:] *Wspomaganie*

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami w ich rozwoju i ich rodzin, red. A. Twardowski, PTP, Poznań.

Le Couteur A., Rutter M., Lord C., Rois P., Robertson S., Holdgrafer M., McLennan J. (1989), *Autism Diagnostic Interview: A standardized investigator – based instrument*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", no. 19, s. 368–387.

Le syndrome de Rett, une maladie génétique (2004), Ouvrage collectif realize par l'Association Française du Syndrome de Rett, Paris.

Lea J. (1979), *Language development through the written word*, "Child Care Health Development", no. 5, s. 69–74.

Lees J. A. (2005), *Children with Acquired Aphasia,* 2 ed., Whurr Publishers, London.

Leonard H., Bower C. (1998), *Is the girl with Rett syndrome normal at birth?*, "Development and Medicine of Child Neurology", no. 40, s. 115–121.

Leonard H., Thomson M., Bower C., Fyfe S., Constantinou J. (1995), *Skeletal abnormalities in Rett syndrome: increasing evidence for dysmorphogenetic defects*, "American Journal of Medical Genetics", no. 58, s. 282–285.

Leonard W. (1939–1949), *Speech development of a bilingual child*, t. 4, Northwestern University Press, Evanston.

Lew-Starowicz Z. (1999), *Słownik encyklopedyczny. Miłość i sex,* Europa, Warszawa.

Libura M. (2007), *Moje dziecko ma zespół Pradera–Williego. Jak mogę mu pomóc*, Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego i Fundacja Kronenberga, Warszawa.

Lipkowski O. (1984), *Pedagogika specjalna*, PWN, Warszawa.

Lipkowski O. (1988), *Pedagogika specjalna. Zarys*, PWN, Warszawa.

Lipsitt L. (1992), *Conditoning the range live*, "Psychology Today", no. 13 (9).

Lord C., Rutter M., Goode S., Hemsbergen J., Jordan H., Mawhood L. (1989), *Autism Diagnostic Observation Schedule: A standardized observation of communicative and social behavior*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", no. 24, s. 650–685.

Lossie A. C., Driscoll D. J. (1999), *Transmission of Angelman syndrome by an affected mother*, "Genetics of Medicines", no. 1, s. 262–266.

Lovaas O. I. (1993), *Nauczanie dzieci niepełnosprawnych umysłowo. Mój elementarz*, tłum. O. Kubińska, M. Bogdanowicz, M. Ciszkiewicz, WSiP, Warszwa.

Łobocki M. (2009), *Teoria wychowania w zarysie*, Impuls, Kraków.

Maciarz A., Biadasiewicz M. (2000), *Dziecko autystyczne z zespołem Aspergera*, Impuls, Kraków.

MacKenzie J. J., Sumargo I., Taylor S. A. M. (2006), *A cryptic full mutation in a male with a classical fragile X phenotype*, "Clinical Genetic", no. 70, s. 39–42.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Magalhães E. S., Pinto-Mariz F., Bastos-Pinto S., Pontes A. T., Prado E. A., Deazevedo L. C. (2009), *Immune allergic response in Asperger syndrome*, "Journal of Neuroimmunology", no. 216 (1), s. 108–112.

Magenis R. E., Toth-Fejel S., Allen L. J., Cohen R., Lahr M., Macfarlane J., Black M., Lacy D., Brown M. (1988), *Angelman happy puppet and Prader Willi syndromes: do they share an identical deletion?* (Abstract), "American Journal of Human Genetics", no. 43, s. A113.

Maiwald R., Bonte A., Jung H.; Bitter P., Storm Z., Laccone F., Herkenrath P. (2002), *De novo MECP2 mutation in a 46,XX male patient with Rett syndrome* (Letter), "Neurogenetics", no. 4, s. 107–108.

Mandel J. L., Hagerman R., Froster U., Brown W. T., Jenkins E. C., Jacobs P., Turner G., Lubs H., Neri G. (1992), *Fifth International Workshop on the Fragile X and X-Linked Mental Retardation*, "American Journal of Medical Genetics", no. 43, s. 5–27.

Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements (2007), Nature Publishing Group Published online at http://www.nature.com/naturegenetics (20.10.2010).

Marino D. M., Wesson M, Schlange D., Cibis G., Maino J. H. (1991), *Optometric findings in the Fragile X Syndrom*, "Optometry and Vision Science", vol. 8, no. 66, s. 634–640.

Marler J. A., Elfenbein J. L., Ryals B. M., Urban Z., Netzloff M. L. (2005), *Sensorineural hearing loss in children and adults with Williams syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 138A, s. 318–327.

Maurer A., Bołtuć I. (1999), *Dzieci z zespołem Williamsa. Diagnoza i terapia. Wskazania dla rodziców i nauczycieli*, Impuls, Kraków.

Maurice C. (2002), *Modele zachowań oraz współpraca z dziećmi autystycznymi. Poradnik dla rodziców i osób profesjonalnie zajmujących się problemem*, TWIGGER, Warszawa.

Mazurczak T., Karwacki M. W., Obersztyn E., Palczewska J., Milewski M., Bocian E. (2000), *Diagnostyka kliniczna zespołu łamliwego chromosomu X – wyniki badań klinicznych, cytogenetycznych i molekularnych 109 nosicieli mutacji w genie FMR1*, „Neurologia Kliniczna", t. 9, nr 18, s. 33–52.

McCandless J. (2007), *Dzieci z głodującymi mózgami. Przewodnik terapii medycznych dla chorób spektrum autyzmu*, tłum. K. Zdanowski, Fraszka Edukacyjna, Warszawa.

McCelland R. J., Eyre D. G., Watson P., Calvert C. J., Sterrard E. (1992), *Central Conduction time in chilchood autism*, "British Journal of Psychiatry", no. 160.

McDugle D. J., Naylor S., Goodman K. W., Volkmar F. R., Cohen D. J., Price L. H. (1993), *Actuate tryptophan depletion in autistic disorder; a controlled study*, "Biological Psychiatry", no. 33, s. 547–555.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

McDugle D. J., Stigler K. A., Posey D. (2003), *Treatment of agression in children and adolescents with autism and conduct disorder*, "Journal of Clinical Psychiatry", no. 64 (Suppl. 4), s. 16–25.

McEvoy J. (1990), *Optimal educational techniques; using number games in math instruction*, "The National Fragile X Foundation Newsletter International" 1988, vol. 2, no. 4, s. 1.

Mesibow G. B. (1994), *A comprehensive Program For Serving People With Autism And Their Families*: *The TEACCH Model*, Society For The Autistically Handicapped, Montana.

Meyers C., Elias S., Arrabal P. (1995), *Congenital anomalies and pregnancy loss*, [w:] *Multiple pregnancy: Epidemiology, gestation and prenatal outcome*, eds. L. G. Keith, E. Papiernik, D. M. Keith, B. Luke, Panthenon, New York.

Midro A. T. (2008), *Światowy kongres o zespole Retta w Paryżu – październik 2008 r.*, http://akson.org/x.pro/ModArticles /ShowArticle/722/ (XI 2008).

Miladi N., Lomaout A., Kaabachi N., Helayem M., Hamida M. (1992), *Phenylketonuria: an underlying etiology and autistic syndrom. A case report*, "Journal of Child Neurology", vol. 7, no. 1, s. 22–23.

Milerski B., Śliwerski B. (2000), *Pedagogika. Leksykon*, WN PWN, Warszawa.

Miles J. H., Takahashi T. N., Hong J., Munden N., Flournoy N., Braddock S. R., Martin R. A., Spence M. A., Hillman R. E., Farmer J. E. (2008), *Development and validation of a measure of dysmorphology: useful for autism subgroup classification*, "American Journal of Human Genetics", no. 146A, s. 1101–1116,

Millon T. (1973), *Theories and psychopathology*, Philadelphia, London.

Mirenda P., Locke P. (1989), *A communication system of symbol transparency in nonspeaking person with intellectually disabilities*, "Journal of Speech nad Heraing Disorders", no. 54, s. 131–140.

Miyamoto A., Yamamoto M., Takahashi S., Oki J. (1997), *Classical Rett syndrome in sisters: variability of clinical expression*, "Brain Development", no. 19, s. 492–494.

Molenaar P. C. M., Boomsma D. I., Dolan C. V. (1993), *Congenital anomalies and pregnancy loss*, [w:] L. G. Keith, E. Papiernik, D. M. Ketith, B. Luke, *Multiple pregnancy: Epidemiology, gestation and prenatal outcome*, Panthenon, New York, no. 24, s. 659–685.

Moor Y. W. D. (1992), *New developments in the fragile X syndrome, time to consider screening?*, "British Medical Journal", vol. 305, no. 6847, http://www.bms.com/content/305/6847.ta (20.10.2010).

Motała M. (2006), *Zespół Łamliwego Chromosomu X (skrót FRA-X)*, http://www.gen. org.pl/nuke/modules.php?name=Content&pa=showpage&pid=242 (17.05.2006).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Motała M. (2009) *Zespół Łamliwego Chromosomu X (skrót FRA-X)* http://www.gen.org.pl.nuke/modules.php?name=Content&pa=showpage&pid=72 (10.07.2009).

Nakano S., Okuno T., Mikawa H. (1989), *Landau-Kleffner syndrome: EEG topographic studies*, "Brain Development", no. 11, s. 43–50.

Naltrexone: opioid blocker still looking good (1992), "Autism Research Review International", vol. 6, no. 1, s. 4.

Nassar N., Dixon G., Bourke J., Bower C., Glasson E., de Klerk N., Leonard H. (2009), *Autism spectrum disorders in young children: effect of changes in diagnostic practices*, Telethon Institute for Child Health Research, Centre for Child Health Research, The University of Western Australia, West Perth, WA, Australia.

Neville B. G. R., Burch V., Cass H. (1998), *Motor disorders in Landau-Kleffner syndrome (LKS)*, "Epilepsia", no. 39 (6), s. 123.

Neville B. G. R., Burch V., Cass H., Lees J. (2000), *The Landau-Kleffner syndrome*, [w:] *Intractable Focal Epilepsy: Medical and Surgical Treatment*, eds. J. Oxbury, C. Poley, M. Duchowny, WB Saunders, London.

Neville B. G. R., Harkness W., Cross J. H., Busch M. V. C., Taylor C. D. (1995), *Surgical treatment of epilepsy in the contex of autisicliike regression in young children*, "Developmental Medicine and Child Neurology", Abstract, vol. 37, no. 3 (Suppl.).

Niemierko B. (2009), *Diagnostyka edukacyjna*, WN PWN, Warszawa.

Noterdaeme M., Wriedt E., Höhne C. (2009), *Asperger's syndrome and high-functioning autism: language, motor and cognitive profiles*, "Brain Cognitive Science",. 2009 Sept. 23, materiały pokonferencyjne.

Oberle I., Rousseau F., Heitz D., Kretz C., Devys D., Hanauer A., Boue J., Bertheas M. F., Mandel J. L. (1991), *Instability of a 550-base pair DNA segment and abnormal methylation in fragile X syndrome*, "Science", no. 252, s. 1097–1102.

Obersztyn E., Szpecht-Potocka A. (2004), *Zespół Pradera-Williego. Diagnostyka kliniczna i molekularna. Perspektywy terapii*, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa.

Okoń W. (1987), *Słownik pedagogiczny*, PIW, Warszawa.

Ossowski R. (1999), *Teoretyczne i praktyczne podstawy rehabilitacji*, WSP, Bydgoszcz.

Paluchowski W. J. (2001), *Diagnoza psychologiczna. Podejście ilościowe i jakościowe*, Scholar, Warszawa

Pankau R., Partsch C. J., Gosch A., Oppermann H. C., Wessel A. (1992), *Statural growth in Williams-Beuren syndrome*, „European Journal of Pediatrics", no. 151, s. 751–755.

Papala D. E, Olds S. W. (1986), *Human development*, New York.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Pashayan H. M., Singer W., Bove C., Eisenberg E., Seto B. (1982), *The Angelman syndrome in two brothers*, "American Journal of Genetics", no. 13, s. 295–298.

Passy J. (1990), *Cued Articulation*, Australian Council for Educational Research London ICAN Information Office.

Pelc S., Levy J., Point G. (2008), *Epilepsy in Angelman syndrome*, "The Journal of the British Epilepsy Association", no. 17 (3), s. 211–217.

Piktogramy opracowano na podstawie stron internetowych: http://www.sclera.be/index.php i http://pictoonline.pictogram.se/home.do (22.02.10).

Piaget J. (1966), *Narodziny inteligencji dziecka*, Warszawa.

Piaget J. (1992), *Mowa i myślenie dziecka*, Warszawa.

Pietz J., Benninger C., Schafer H., Sontheimer D., Mittermaier G., Rating D. (1993), *Treatment of infantile spasm with hihg-dosage vitamin B6*, "Epilepsia", no. 43 (3), s. 757–763.

Pisula E. (1993a), *Poziom lęku u rodziców dzieci niepełnosprawnych*, [w:] *Kierunki rozwoju współczesnej pedagogiki opiekuńczej i specjalnej*, red. J. Stochniałek, WSP, Częstochowa.

Pisula E. (1993b), *Stres rodzicielski związany z wychowaniem dzieci autystycznych i zespołem Downa*, „Psychologia Wychowawcza", nr 36, s. 44–52.

Pisula E. (1998), *Psychologiczne problemy rodziców dzieci z zaburzeniami w rozwoju*, UW, Warszawa.

Pisula E. (2000), *Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja, etiologia*, WN PWN, Warszawa.

Pisula E., Danielewicz D. red. (2005), *Wybrane formy terapii i rehabilitacji osób z autyzmem*, Impuls, Kraków.

Piven J., Chase G. A., Landa R., Wzorek M., Gayle J., Cloud D., Folstein S. (1991), *Psychiatrics disorders in parents of autistic individuals*, "Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 30, s. 471–478.

Podeszewska-Mateńko M. (2008), *Piktogramy – istota, charakterystyka ogólna*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, red. J. J. Błeszyński, wyd. 2, Impuls, Kraków.

Pomykało W. red. (1997), *Encyklopedia pedagogiczna*, Fundacja Innowacja, Warszawa.

Popularny słownik wyrazów obcych (2005), WN PWN, Warszawa, wersja 1.

Porayski-Pomsta J. (2009), *Zagadnienie periodyzacji rozwoju mowy dziecka*, „Logopeda. Czasopismo Interenetowe", red. J. Gruba, K. Szamburski, nr 1 (7), s. 6–31 (www.logopeda.org.pl/subpage.php?id=13, 20.10.2010).

Program nauczania przeznaczony dla dzieci autystycznych (kl. 1–3) (1995), [w:] T. Gałkowski, *Dziecko autystyczne w środowisku rodzinnym i szkolnym*, WSiP, Warszawa.

Pużyński S. red. (1993), *Leksykon psychiatrii,* WN PWN, Warszawa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Radziewicz-Winnicki A. (2009), *„Piętno" jako traumatyczny stan doznawanego upośledzenia społecznego (kontynuacja pilnej debaty ad oczekiwana rehabilitacją społeczna osób przejawiających określoną ułomność)*, [w:] *Problemy edukacji, rehabilitacji i socjalizacji osób niepełnosprawnych. Człowiek z niepełnosprawnością w przestrzeni społecznej*, t. 11, red. Z. Gajdzica, Impuls, Kraków.

Rakowska J. (2005), *Terapia behawioralno-poznawcza*, [w:] *Psychoterapia. Teoria. Podręcznik akademicki*, red. L. Grzesiuk, Eeneteia, Warszawa.

Ramos F. J., Emanuel B. S., Spinner N. B. (1992), *Frequency of the common fragile site at Xq27.2 under conditions of thymidylate stress: implications for cytogenetic diagnosis of the fragile-X syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 42, s. 835–838.

Rehnstrom K., Ylisaukko-Oja T., Nieminen-von Wendt T., Sarenius S., Kallman T., Kempas E., von Wendt L., Peltonen L., Jarvela I. (2006), *Independent replication and initial fine mapping of 3p21–24 in Asperger syndrome* (Letter), "Journal of Medical Genetics", no. 43, s. e6, note: electronic article.

Reichenberg-Ullman J., Ullman R., Luepker I. (2010), *Zespół Aspergera i autyzm. Skuteczne leczenie bez psychotropów*, WL Similimum, Koszalin.

Reish O., King R. A. (1995), *Angelman syndrome at an older age* (Letter), "American Journal of Human Genetics", no. 57, s. 510–511.

Reiss A. L., Feinstein C., Rosenbaum K. N., Borengasser-Caruso M. A., Goldsmith B. M. (1985), *Autism associated with Williams syndrome*, "Journal of Pediatric", no. 106, s. 247–249.

Rett A. (1966), *Ueber ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammoniamie in Kindesalter*, "The Medical Faculty of the University Vienna", no. 116, s. 723–738.

Rett A. (1977), *Cerebral atrophy associated with hyperammonaemia*, [w:] *Handbook of Clinical Neurology*, eds. P. J. Vinken, G. W. Bruyn, North Holland, Amsterdam.

Riccket R. (1993), *Flexitime treatment of severe selfiniury in young adults with mental retardation*, "Academy of Child and Adolescent Psychiatry", vol. 132.

Richelt K., Kirsberg A., Lid G. (1991), *Probable etiology and possible treatment childhood autism*, "Brain Dysfunction", no. 4, s. 308–319.

Rimland B. (1993), *Urgent! Urgent! Act now*, "Autism Research Review International", vol. 7, no. 2.

Rimland B. (1995), *The autism-seizure connection. Where does LKS fit it?*, "Autism Research Review International", vol. 9, no. 4, s. 3.

Risch N., Spiker D., Lotspeich L., Nouri N., Hinds D., Hallmayer J., Kalaydjieva L., McCague P., Dimiceli S., Pitts T., Nguyen L., Yang, J. i 19 innych autorów (1999), *A genomic screen of autism: evidence for a multilocus etiology*, "American Journal of Human Genetics", no. 65, s. 493–507.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Ritvo E. R., Ritvo R., Brothers A., Freeman B. J., Plotkin S. (1993), *Elevated daytime melatoinin concentration in autism: a pilot study*, "European Child and Adolescent Psychiatry", vol. 2, s. 75–78.

Ritvo E. R., Spence M. A., Freeman B. J., Mason-Brothers A., Mo A., Marazita M. L. (1985), *Evidence for an autosomal recessive type of autism in 46 multiple incidence families*, "American Journal of Psychiatry", no. 142, s. 187–192.

Robinson R. O., Bird G., Robinson G., Simonoff E. (2001), *Landau-Kleffner syndrome: course and correlates with outcome*, "Developmental Mededicin for Child Neurology", no. 43, s. 243–247.

Rodak H., Nawrocka D. (1993), *Od obrazka do słowa*, WSiP, Warszawa

Rogers S. J. (2001), *The behavioral phenotype in frangile X: symptoms of autism in very young children with frangile X syndrome, idiopathic autism, and other developmental disorders*, "Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics", Dec. no. 22 (6), s. 409–417.

Rogers S. J., Dilalla D. L. (1990), *Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 29 (6), s. 863–872.

Romer T. E., Krajewska-Walasek M., Rudzka-Kocjan A. (2002), *Zastosowanie hormonu wzrostu w leczeniu chorych z zespołem Pradera-Williego*, „Klinika Pediatryczna", nr 4, s. 423–429.

Rose C., Wessel A., Pankau R., Partsch C. J., Bursch J. (2001), *Anomalies of the abdominal aorta in Williams-Beuren syndrome – another cause of arterial hypertension*, "European Journal of Pediatrics", no. 160, s. 655–658.

Rousseau F., Heitz D., Oberle I., Mandel J. L. (1991), *Selection in blood cells from female carriers of the fragile X syndrome: inverse correlation between age and proportion of active X chromosomes carrying the full mutation*, "Journal of Medical Genetics", no. 28, s. 830–836.

Różalska A. (2010)*Doświadczenia matki i pedagoga w wychowywaniu córki z zespołem Retta,* http://www.rettsyndrom.gd.pl/ (20.10.2010).

Różalska R. A. (1998), *Zespół Retta (ZR)*, [w:] *Edukacja osób autystycznych w praktyce i badaniach naukowych. Konferencja naukowa*, *Gdańsk 5.12–6.12.1997*, red. H. Jaklewicz, SPOA, Gdańsk.

Różalska R. A., Mironowska K., Kondracka E. (2000), *Wspomagana komunikacja w zespole Retta (SR)(na przykładzie pracy z jedenastoletnią dziewczynką)*, [w:] *Autyzm wyzwaniem naszych czasów*, red. T. Gałkowski, J. Kossewska, AP, Kraków.

Różne mechanizmy prowadzące do zespołu Angelmana (2009), http://images. google. pl /imgres?imgurl (27.06.2009).

Rutter M. (1999), *The Emanuel Miller Memorial Lecture 1998. Autism: Two – way interplay between research and clinical work*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 40, s. 169–188.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Rutter M. (2000), *Genetic Studies in Autism: From the 1970 into the Millennium*, "Journal of Abnormal Child Psychology", no. 1, s. 3–14

Rutter M., Bailey A., Bolton P., Le Couteur A**.** (1994), *Autism and know medical condition: Myth and substance*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 35, s. 311–322.

Sacks O. (1994), *Mężczyzna, który pomylił swoją żonę z kapeluszem,* Poznań,

Sadler L. S., Pober B. R., Grandinetti A., Scheiber D., Fekete G., Sharma A. N., Urban Z. (2001), *Differences by sex in cardiovascular disease in Williams syndrome*, "Journal of Pediatrics", no. 139, s. 849–853.

Sadowska S. red. (2006), *Nauczanie uczniów z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim. Wybrane problemy teorii i praktyki*, Akapit, Toruń

Sandanam T., Beange H., Robson L., Woolnough H., Buchholz T., Smith A. (1997), *Manifestations in institutionalised adults with Angelman syndrome due to deletion*, "American Journal of Human Genetics", no. 70, s. 415–420.

Sattock P. (2008), *Czego dowiedzieliśmy się o autyzmie przez 60 lat? Przeszłość, teraźniejszość, przyszłość*, referat wygłoszony na Międzynarodowej Konferencji Naukowej „Rain Man jest wśród nas. Współczesne formy pomocy osobom z autyzmem w ujęciu systemowym", Kraków 27–29 listopada 2008, Uniwersytet Pedagogiczny, Kraków.

Schattock P., Wiliams W., Berney T. (1991), *Proteins, peptides and autism*, part 1, "Brain Dysfunction", no. 4.

Schopler E., Lansing M., Waters L. (1994), *Ćwiczenia edukacyjne dla dzieci austystycznych*, SPOA, Gdańsk.

Schopler E., Reichler R. J., Lansing M. (1995), *Techniki nauczania dla rodziców i profesjonalistów*, SPOA, Gdańsk

Schreibman L., Kaneko W. N., Koegel R. L. (1991), *Positive affect parents of autistic children; a comparison across two teaching techniques*, "Behavior Therapy", no. 22, s. 479–490.

Sękowska Z. (1998), *Wprowadzenie do pedagogiki specjalnej,* WSPS, Warszawa.

Sillamy N. (1989), *Słownik psychologii*, Książnica, Warszawa

Simon N. (1990), *Infantile autism and Wernicke's encephalopathy*, "Medical Hypotheses", no. 32 (3), s. 169–172.

Singh K. W., Warren R. P, Odell J. D., Warren W. L., Cole P. (1993), *Brain Behaviour and Immunity, Biochemical Division. Logan*, za ARRI, vol. 7, no. 1, s. 4.

Sirianni N., Naidu S., Pereira J., Pillotto R. F., Hoffman E. P. (1998), *Rett syndrome: confirmation of X-linked dominant inheritance, and localization of the gene to Xq28* (Letter), "American Journal of Medical Genetics", no. 63, s. 1552–1558.

Skinner B. F. (1957), *Verbal behavior*, New York.

Skorek E. M. (2005), *Z logopedią na ty. Podręczny słownik logopedyczny*, Impuls, Kraków.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Slobin D. (1979), *Psycholinguistics* (2 ed.), Scott, Glenview.
Słownik języka polskiego PWN (2005), WN PWN, Warszawa.
Słownik języka polskiego (2008), wersja elektroniczna, WN PWN, Warszawa.
Słownik multimedialny (2007), WN PWN, Warszawa.
Smalley S. L. (1997), *Genetic influences in childhood-onset psychiatric disorders: autism and attention-deficit/hyperactivity disorder*, "American Journal of Human Genetics", no. 60, s. 1276–1282.
Smith A., Wile C., Haa E., McGill J., Wallace G., Dixon J., Selby R., Colley A., Marks R., Trent R. J. (1996), *Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion*, "American Journal of Human Genetics", no. 33, s. 107–112.
Smoczyńska M. (1998), *Krakowskie dane językowe dzieci w systemie CHILDES*, [w:] *Studia z psychologii rozwojowej i psycholingwistyki. Tom poświęcony pamięci Marii Przetacznik-Gierowskiej*, red. M. Smoczyńska, UJ, Kraków.
Smoczyńska M. red. (1988), *Studia z psychologii rozwojowej i psycholingwistyki. Tom poświęcony pamięci Marii Przetacznik-Gierowskiej*, UJ, Kraków.
Sokolik Z. (2005), *Psychoanaliza,* [w:] *Psychoterapia. Teoria. Podręcznik akademicki*, Eneteia, red. L. Grzesiuk, Warszawa.
Speck O. (2005), *Niepełnosprawni w społeczeństwie. Podstawy ortopedagogiki*, GWP, Gdańsk.
Spek A. A., Scholte E. M., Van Berckelaer-Onnes I. A. (2009), *Theory of Mind in Adults with HFA and Asperger Syndrome*, aa.spek@ggze.nl (16.10.2009).
Spodar K., Krajewska-Walasek M. (2006), *Zespół Pradera i Williego – diagnostyka i terapia*, „Standardy Medyczne", nr 3 (5), s. 472–483.
Staats A. W., Staats C. K. (1974), *Complex human behavior*, New York.
Stefanatos G. A., Grover W., Geller E. (1995), *Case Study: controsteroid treatment of language regression in pervasive developmental disorder*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", August.
Steffenburg S., Gillberg C., Hellgren L., Andersson L., Gillberg I., Jakobsson G., Bohman M. (1989), *A twin study of autism in Denmark Finland, Iceland, Norway and Sweden*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", no. 30, s. 405–416.
Stengel-Rutkowski S., Anderlik L. (2006), *Developmental Abilities Of Children With Genetic Syndromes*, http://www.gen.org.pl/nuke/modules.php?name=Content &pa=showpage&pid=72 (17.05.2006).
Stemplewska-Żakowicz K. (2009), *Diagnoza psychologiczna. Diagnoza jako kompetencja procesjonalna*, GWP, Gdańsk.
Stern C. W. (1907), *Die Kindersprache*, Bartk, Leipzig.
Suchodolski B. (1993), *Pedagogika*, [w:] *Encyklopedia pedagogiczna*, red. W. Pomykało Fundacja Innowacja, Warszawa.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Sułek A. (2006), *Molekularna diagnostyka ataksji rdzeniowo-móżdżkowej*, http://www.ekonferencje.pl/system/system_start.php3?ekonf=1&status=praca-&id=9 (16.05.2006).

Surowaniec J. (1992), *Słownik terminów logopedycznych*, WSP, Kraków.

Sutcliffe J. S. (2003), *Genetics of childhood disorders: XLVII. Autism, Part 6: Duplication and inherited susceptibility of chromosome 15q11-q13 genes in autism. (Development and Neurobiology)*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 42 (2), s. 253–256.

Sutherland G. R. (1981), *Heritable sites on human chromosomes. VII. Children homozygous for the BrdU-requiring fra10q25 are phenotypically normal*, "American Journal of Human Geneticist", no. 33, s. 946–949.

Szafrańska K. (2009), Drama w rozwijaniu kompetencji komunikacyjnych u dzieci z zespołem Asergera, rozprawa doktorska, Instytut Badań Edukacyjnych w Warszawie.

Szarkowicz D. (2007), *Odkrywanie niepełnosprawności. Korzenie ortopedagogiki. Cenne, choć nieudane próby ukonstytuowania ortopedagogiki w Polsce*, [w:] *Niepełnosprawność. Wybrane problemy psychologiczne i ortopedagogiczne*, red. W. Zeidler, GWP, Gdańsk.

Szot Z. (1997), *Aktywność ruchowa w terapii dzieci autystycznych*, AWFiS, Gdańsk.

Szot Z. (2006), *Wykorzystanie metody seryjnych powtórzeń ćwiczeń w indywidualnej terapii ruchowej osób autystycznych*, AWFiS, Gdańsk.

Szymczak M. red. (1996), *Słownik języka polskiego*, PWN, Warszawa

Takamatsu I. (1996), *Bilateral vocal cord paralysis in children*, „Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaiho", no. 99, s. 91–102.

Tarkowski Z., Jatrzębowska J. red. (2002), *Człowiek wobec ograniczeń*, ORATOR, Lublin.

Tentler D., Johannesson T., Johansson M., Rastam M., Gillberg C., Orsmark C., Carlsson B., Wahlstrom J., Dahl N. (2002), *A candidate region for Asperger syndrome defined by two 17p breakpoints*, "European Journal Human Genetics", no. 11, s. 189–195.

Tetzchner S., Martinsen H. (2002), *Wprowadzenie do wspomagających i alternatywnych sposobów porozumiewania się*, Mówić bez Słów, Kraków.

Terlecka W. (1994), *Edukacyjna i terapeutyczna filozofia B. Bettelheima*, „Problemy Opiekuńczo-Wychowawcze", nr 1 (wkładka).

Thompson T. von, Hackenberg T., Cerutti D., Baker D., Axtell S. (1994), *Opioid antagonist effects on self-injury in adults with meantal retardation: response from and location as determinants of medications effects*, "American Journal on Mental Retardation", vol. 99(1), s. 85–102.

Tolbet C. (1992), *Ascorbic acid: Therapeutic trial in autism*, "Autism Research Review International", vol. 6, no. 1, s. 3.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Traczyk W. (1989), *Fizjologia człowieka w zarysie*, PZWL, Warszawa.
Travis J. (2003), *Mutated genes disrupt nerve cell proteins (Autism Advance) (autism research)*, "Science News", no. 163, s. 212–213.
Trikalinos T. A., Karvouni A., Zintzaras E., Ylisaukko-oja T., Peltonen L., Jarvela I., Ioannidis J. P. A. (2006), *A heterogeneity-based genome search meta-analysis for autism-spectrum disorders*, "Molecular Psychiatry", no. 11, s. 29–36.
Twardowski A. (2006), *Wspomaganie dzieci z genetycznymi uwarunkowaniami, wadami i ich rodzin*, PTP, Poznań.
Twardowski A. red. (2009), *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi*, PTP, Poznań.
Tyszka Z. (2001), *System metodologiczny wieloaspektowej, integralnej analizy życia rodzinnego*, WN UAM, Poznań.
Udwin O., Yule W. (1989), *Williams Syndrome. Handbook for parents*, Infantile Hypercalcemia Fundation, Essex.
Uono S., Sato W., Toichi M. (2009), *Dynamic fearful gaze does not enhance attention orienting in individuals with Asperger's disorder*, "Brain and Cognition", no. 71 (3), s. 229–233.
Urbaniak J. (2009), *„Mali profesorowie" czy inteligentni autyści? Wczesna diagnoza dziecka z zespołem Asergera*, [w:] *Wczesna interwencja i wspomaganie małego dziecka*, red. B. Cytowska, B. Winczura, Impuls, Kraków.
Üstün T. B., Bertelsen A., Dilling H., van Drimmelem J., Pull C., Okasha A., Sartorius N. (1999), *ICD-10. Zaburzenia psychiczne u osób dorosłych. Opis przypadków klinicznych*, tłum. W. Koszewski, M. Bnińska, American Psychiatric Press, Medical Press, Gdańsk.
Valente K. D., Koiffmann C. P., Fridman C., Varella M., Kok F., Andrade J. Q., Grossmann R. M., Marques-Dias M. J. (2006), *Epilepsy in patients with Angelman syndrome caused by deletion of the chromosome 15q11–13*, "Archives of Neurology", no. 63, s. 122–128.
Van Slyke P. (2002), *Classroom Instruction for Children with Landau-Kleffner Syndrome*, "Child Language Teaching and Therapy", no. 18, s. 23–42.
Vance M. (1991), *Educational and Therapeutic Approaches used with a Child presenting with Acquired Aphasia with Convulsive Disorder (Landau-Kleffner Syndrome)*, "Child Language Teaching and Therapy", no. 7, s. 41–60.
Vance M. (1997), *Language Disorders in Children and Adults*, [w:] S. Chiat, J. Law, I. Marshall, *Language Disorders in Children and Adults: Psycholinguistic Approaches to Theraps*, Wiles, Hoboken.
Vance M., Rosen S. (1999), *Auditory Processing Deficits in a Teenager with Landau-Kleffner Syndrome*, "Neurocase", no. 5, s. 545–554.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Vaux K. K., Wojtczak H., Benirschke K., Lyons J. K. (2003), *Vocal cord abnormalities in Williams syndrome: a further manifestation of elastin deficiency*, "American Journal of Medical Genetics", no. 119A, s. 302–304.

Veenstra-Vanderweele J. (2004), *Genetic of childhood disorders; XLVI, part 5, genetic of autism*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", no. 42, s. 116–118.

Walczak M. (2005), *Czy uzasadnione jest leczenie hormonem wzrostu dzieci z zespołem Prader-Willi?*, „Endokrynologia Pediatryczna", nr 4, supl. 4, s. 16.

Watson J. B. (1990), *Behawioryzm oraz psychologia, jak widzi behawiorysta*, Warszawa

Webb T., Maina E. N., Soni S., Whittington J., Boer H., Clarke D., Holland A. (2008), *In search of the psychosis gene in people with Prader-Willi syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", part A, Apr. 1, no. 146 (7), s. 843–853.

Weiss L. A. (2009), *Autism genetics: emerging data from genome-wide copy-number and single nucleotide polymorphism scans*, "Expert Review of Molecular Diagnosis", vol. 9, no. 8, s. 795–803.

Węgrzyn I. (2006), *Skuteczność oddziaływań edukacyjnych w klasie integracyjnej w pracy z uczniem z Zespołem Kruchego Chromosomu X,* www.zeszyt.pl/redakcja.php /15/2, (20.06.2009).

Williams C. A., Beaudet A. L., Clayton-Smith J., Knoll J. H., Kyllerman M., Laan L. A., Magenis R. E., Moncla A., Schinzel A. A., Summers J. A., Wagstaff J. (2006), *Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria*, "American Journal of Medical Genetics", no. 140A, s. 413–418.

Williams C. A., Frias J. L. (1982), *The Angelman ('happy puppet') syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", no. 11, s. 453–460.

Williams C. A., Hendrickson J. E., Cantu E. S., Donlon T. A. (1989), *Angelman syndrome in a daughter with del(15)(q11q13) associated with brachycephaly, hearing loss, enlarged foramen magnum, and ataxia in the mother*, "American Journal of Human Genetics", no. 32, s. 333–338.

Wing L. (1991), *The relationship between Asperger's syndrome and Kanner's autism*, [w:] *Autism and Asperger Syndrome*, Cambridge University Press, Cambridge UK.

Winter M., Pankau R., Amm M., Gosch A., Wessel A. (1996), *The spectrum of ocular features in the Williams-Beuren syndrome*, "Clinical Genetics", vol. 49, s. 28–31.

Witkowski T. (2009), *Zakazana psychologia*, Biblioteka Moderator, Warszawa.

Wittington J., Holland T. (2004), *Prader-Willi Syndrome: Development and Manifestations*, Cambridge University Press, Cambridge UK.

Wortman C. B., Loftus E. F. (1985), *Psychology*, New York.

Wyczesany J. (2010), *Wspomaganie rozwoju dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*, GEN, Poznań.

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

Yiping S., Dies Holms K. I. (2010), *On behalf of the Autism Consortium Clinical Genetics/DNA Diagnostics Collaboration. Clinical genetic testing for patients with autism spectrum disorders*, "Pediatrics", no. 125 (4), s. e727–e735.

Ylisaukko-Oja T., Nieminen-von Wendt T., Kempas E., Sarenius S., Varilo T., von Wendt L., Peltonen L., Jarvela I. (2004), *Genome-wide scan for loci of Asperger syndrome*, "Molecular Psychiatry", no. 9, s. 161–168.

Yu C. E., Dawson G., Munson J., D'Souza I., Osterling J., Estes A., Leutenegger A. L., Flodman P., Smith M., Raskind W. H., Spence M. A., McMahon W., Wijsman E. M., Schellenberg G. D. (2002), *Presence of large deletions in kindred's with autism*, "American Journal of Human Genetics", no. 71, s. 100–115.

Zakrzewska-Manterys E. (1997), *Trajektoria narodzin upośledzonego dziecka*, [w:] *Upośledzenie w społecznym zwierciadle*, red. A. Gustavsson, E. Zakrzewska-Manterys, ZAK, Warszawa.

Zamcara W. (1979), *Epistemologia genetyczna Piageta a społeczny rozwój nauki*, Warszawa.

Założenia projektowanych zmian. Uczniowie ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi (2010), www.efs.men.gov.pl (20.10.2010).

Zaorska M. (2009), *Karnawalizacja i arlekinizacja/błazenada w procesie rehabilitacji i wspomagania rozwoju osób niepełnosprawnych*, „Edukacja Zdrowotna", nr 6/1, s. 7–16.

Zappella M., Meloni I., Longo I., Hayek G., Renieri A. (2001), *Preserved speech variants of the Rett syndrome: molecular and clinical analysis*, "American Journal of Medical Genetics", no. 104, s. 14–22.

Zeidler W. red. (2007), *Niepełnosprawność. Wybrane problemy psychologiczne i ortopedagogiczne*, GWP, Gdańsk.

Ziemski S. (1973), *Problemy dobrej diagnozy*, PWN, Warszawa.

Żółkowska T. red. (2007), *Pedagogika specjalna – koncepcje i rzeczywistość*, US, Szczecin.

Źródła internetowe

Elektroencefalografia http://pl.wikipedia.org/wiki/Elektroencefalografia (14.08.2008).

EMG http://pl.wikipedia.org/wiki/EMG (14.08.2008).

Genetyczne uwarunkowania zaburzeń w zespole Pradera-Williego http://www.aafp.org/afp/20050901/827.html (5.07.2009).

Genetyka http://www.gen.org.pl/(4.07.2009).

http://akson.org/x.pro/ModArticles/ShowCategories/115/(15.07.2009).

http://www.kacperek.com/wiki/link-Zesp%25C3%25B3%25C5%2582_ Pradera-Williego (5.07.2009)

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231

http://miki.my-system.pl/?title=Substance_abuse (13.11.2007).
http://www.ipwso.org (5.07.2009).
http://www.julkamaron.pl/opis.html (16.07.2009).
http://www.pwsa.co.uk (5.07.2009).
http://www.pwsa.usa.org (5.07.2009).
Klasyfikacje http://stary1.portalmed.pl/finn2/klasyfikacje/icd10/index.stm (15.08.2008).
Obrazowanie rezonansu magnetycznego http://pl.wikipedia.org/wiki/Obrazowanie_rezonansu_magnetycznego (14.08.2008).
Optymalizacja w informatyce http://pl.wikipedia.org/wiki/Optymalizacja_oprogramowania_%28 informatyka%29 (25.03.2008).
Optymalizacja w matematyce http://pl.wikipedia.org/wiki/Optymalizacja_%28 matematyka%29 (25.03.2008).
Piktogramy http://www.sclera.be/index.php oraz http://pictoline.pictogram.se/home.do (22.02.2010).
Tomografia komputerowa http://pl.wikipedia.org/wiki/Tomografia_komputerowa (14.08.2009).
Zespół Angelmana http:// www.angelmanuk.org (10.07.2009).
Zespół Pradera-Williego http://www.kacperek.com/wiki/link-Zesp%25C3%25B3%25C5%2582_Pradera-Williego (5.07.2009).
Zespół Pradera-Williego http://www.prader-willi.pl (5.07.2009).
Zespół Retta http://www.rettsyndrom.gd.pl/(14.07.2009).

Plik zabezpieczony watermarkiem jawnym i niejawnym: 5327103A65663231